

FACULTÉ DE MÉDECINE DE PARIS

Année 1939

THÈSE

N° 148

POUR LE

DOCTORAT EN MÉDECINE

(Diplôme d'État)

PAR

DROUIN PIERRE-CHARLES-GUSTAVE

(3 Mai 1913 (Le Mans))

CONTRIBUTION
à l'étude des Symptômes oculaires
DANS LE SYNDROME DE MARFAN

Président : M. F. TERRIEN, Professeur

LE MANS
IMPRIMERIE JOBIDON FILS

5, RUE VICTOR-BONHOMMET, 5

1939

841

FACULTÉ DE MÉDECINE DE PARIS

ANNEE 1912

THÈSE

DE

DOCTORAT EN MÉDECINE

Présentée et soutenue

par

DRUON Pierre-Charles 28-Gustave

né le 10 mai 1912 à Paris (Seine)

CONTRIBUTION

A L'ÉTUDE DES SYMPTÔMES OCULAIRES

DANS LE SYNDROME DE MARFAN

DANS LE SYNDROME DE MARFAN

Présentée et soutenue

par

LE JURY

IMPRIMERIE LEBLANC 211

15, rue de Valenciennes, 15

PARIS

FACULTÉ DE MÉDECINE DE PARIS

Année 1939

THÈSE

N° _____

POUR LE

DOCTORAT EN MÉDECINE

(Diplôme d'État)

PAR

DROUIN PIERRE-CHARLES-GUSTAVE

(3 Mai 1913 (Le Mans))

CONTRIBUTION
à l'étude des Symptômes oculaires
DANS LE SYNDROME DE MARFAN

Président : M. F. TERRIEN, Professeur

LE MANS
IMPRIMERIE JOBIDON FILS

5, RUE VICTOR-BONHOMMET, 5

1939

I. — PROFESSEURS

	MM.
Anatomie	ROUVIÈRE
Physiologie	Léon BINET
Physique médicale	STROHL
Chimie médicale	POLONOVSKI
Bactériologie	Robert DEBRÉ
Parasitologie et histoire naturelle médicale.....	BRUMPT
Pathologie et thérapeutique générales.....	BAUDOUIN
Pathologie médicale	ABRAMI
Pathologie chirurgicale	MONDOR
Anatomie pathologique	LEROUX
Histologie	CHAMPY
Pharmacologie et matière médicale.....	TIFFENEAU
Thérapeutique	HARVIER
Hygiène et médecine préventive.....	TANON
Médecine légale	BALTHAZARD
Histoire de la médecine et de la chirurgie.....	LAIGNEL-
	LAVASTINE
Pathologie expérimentale et comparée.....	FIESSINGER
Hydrologie thérapeutique et climatologie.....	CHIRAY
	LOEPER
Clinique médicale	CARNOT
	CLERC
	Marcel LABBÉ
Hygiène et clinique de la première enfance.....	LEREBULLE
Clinique des maladies des enfants.....	NOBÉCOURT
Clinique des maladies mentales et des maladies de l'en-	
céphale	H. CLAUDE
Clinique des maladies cutanées et syphilitiques.....	GOUGEROT
Clinique des maladies du système nerveux.....	GUILLAIN
Clinique des maladies infectieuses.....	LEMIERRE
	CUNÉO
Clinique chirurgicale	GOSSET
	GRÉGOIRE
	LENORMANT
Clinique ophtalmologique	TERRIEN
Clinique urologique	CHEVASSU
	COUVELAIRE
Clinique d'accouchements	JEANNIN
	LÉVY-SOLAL
Clinique gynécologique	MOCQUOT
Clinique chirurgicale infantile et orthopédie.....	OMBRÉDANNE
Clinique thérapeutique médicale.....	RATHERY
Clinique oto-rhino-laryngologique	LEMAITRE
Clinique thérapeutique chirurgicale.....	Pierre DUVAL
Clinique propédeutique	M. VILLARET
Clinique de la Tuberculose.....	TROISIER
Clinique chirurgicale orthopédique de l'adulte.....	MATHIEU



Clinique de cardiologie.....	LAUBRY
Clinique de neuro-chirurgie.....	Clovis VINCENT
Assistance Médico-sociale	N...
	HAZARD
	HOVELACQUE
	MULON
Professeurs sans chaire.....	OLIVIER
	SANNIÉ
	VERNE

II. — AGRÉGÉS EN EXERCICE

MM.

AMELINE : Pathologie chirurgicale.
 BARIÉTY : Pathologie médicale.
 BÉNARD H. : Pathologie médicale
 BERNARD E. : Pathologie médicale.
 BESANÇON J. : Hydrologie.
 BOULIN : Pathologie médicale.
 BULLIARD : Histologie.
 CATHALA : Pathologie médicale.
 CHEVALLIER : Pathologie médicale.
 COSTE : Pathologie médicale.
 DOGNON : Physique.
 FEY : Urologie.
 FUNCK : Pathologie chirurgicale.
 GALLIARD : Parasitologie.
 GASTINEL : Bactériologie.
 DE GAUDARD D'ALLAINES : Pathologie chirurgicale.
 GAYET : Physiologie.
 DE GENNES : Pathologie médicale.
 GIROUD : Histologie.
 HAGUENAU : Pathologie médicale.
 HALPHEN : Oto-rhino-laryngologie.
 HUGUENIN : Anatomie pathologique.
 JOANNON : Hygiène.
 LACOMME : Obstétrique.

MM.

LANTUÉJOUL : Obstétrique.
 LAROCHE Guy : Pathologie médicale.
 LAVIER : Parasitologie.
 LELONG : Pathologie médicale.
 LEMAIRE : Pathologie expérimentale.
 LEVEUF : Pathologie chirurgicale.
 Mlle J. LÉVY : Pharmacologie.
 LÉVY-VALENSI : Neurologie et Psychiatrie.
 MÉNÉGAUX : Pathologie chirurgicale.
 MOLLARET : Pathologie médicale.
 MOREAU : Pathologie médicale.
 MOULONGUET : Pathologie chirurgicale.
 MOUQUIN : Pathologie médicale.
 PETIT-DUTAILLIS : Pathologie chirurgicale.
 PIÉDELIEVRE : Médecine légale.
 PORTES : Obstétrique.
 RENARD : Ophtalmologie.
 RICHET : Physiologie.
 SÈNÈQUE : Pathologie chirurgicale.
 TURPIN : Pathologie médicale.
 VIGNES : Obstétrique.
 WILMOTH : Pathologie chirurgicale.

III. — AGRÉGÉS RAPPELÉS A L'EXERCICE

pour le service des examens

MM.

ALGLAVE : Pathologie chirurgicale.
 BUSQUET : Pharmacologie.
 CHAILLEY-BERT : Physiologie.
 GUÉNIOT : Obstétrique.
 HEITÉ-BOYER : Pathologie chirurgicale.

MM.

LARDENNOIS : Pathologie chirurgicale.
 LE LORIER : Obstétrique.
 NEVEU-LEMAIRE : Parasitologie.
 SCHWARTZ : Pathologie chirurgicale.
 VAUDESCAL : Obstétrique.

IV. — AGRÉGÉS CHARGÉS DE COURS DE CLINIQUE ANNEXE à titre permanent.

MM.		MM.	
ALAJOUANINE.	Clinique médicale.	BASSET	Clinique chirurgicale.
AUBERTIN . . .		BROCQ	
BRULÉ		CADENAT	
CHABROL		GATELLIER . . .	
DONZELOT		MOURE	
DUVOIR		QUENU	
LIAN		VELTER	
PASTEUR- VALLERY- RADOT			
SÉZARY			
MM.			
ECALLE	Clinique obstétricale.		
METZGER			

V. — CHARGÉS DE COURS

MM.	
CHAILLEY-BERT, agrégé	Education physique.
LEDOUX-LEBART	Radiologie clinique.
RUPPE	Stomatologie.
WEIL-HALLÉ	Puériculture.

Par délibération en date du 9 décembre 1798, l'Ecole a arrêté que les opinions émises dans des dissertations qui lui seront présentées, doivent être considérées comme propres à leurs auteurs et qu'elle n'entend lui donner aucune approbation ni improbation,

A Monsieur le Professeur TERRIEN

*Professeur de clinique ophtalmologique à la Faculté
de Médecine de Paris*

Ophtalmologiste de l'Hôtel Dieu

Officier de la Légion d'Honneur

Membre de l'Académie de Médecine

qui nous a inspiré le sujet de cette thèse et nous a fait le grand honneur d'en accepter la présidence.

Nous le prions de trouver ici un faible témoignage de notre respectueuse gratitude pour les précieux conseils qu'il a bien voulu nous donner et pour la grande bienveillance dont il n'a cessé de faire preuve à notre égard.

A Monsieur le Docteur HAUTANT

Oto-rhino-laryngologiste de l'Hôpital Tenon

Commandeur de la Légion d'Honneur

Nous le prions de croire à toute notre reconnaissance pour sa grande bienveillance à notre égard.
Hommage respectueux.

A Monsieur le Docteur BOLLACK

Ophtalmologiste de l'Hôpital Tenon

Témoignage de nos sentiments respectueux et de notre reconnaissance pour l'accueil qu'il a bien voulu nous réserver dans son service.

A Messieurs les Docteurs
AUBRY, BOURGEOIS, OMBRÉDANNE
Oto-rhino-laryngologistes des Hôpitaux

A Messieurs les Docteurs
VEIL, DOLLFUS, HUDELO
Ophthalmologistes des Hôpitaux

A Monsieur le Docteur CHAVANNES
Assistant d'oto-rhino-laryngologie de l'Hôpital Tenon

A Madame le Docteur BRAUN-VALLON

A Messieurs les Docteurs
HALBRON, GUILLAUMAT, VOISIN, LAFITTE

A nos maîtres des Hôpitaux de Paris :

Monsieur le Professeur CARNOT.

Monsieur le Professeur CUNÉO.

Monsieur le Docteur PAGNIEZ.

Monsieur le Professeur TERRIEN.

Monsieur le Docteur HAUTANT.

INTRODUCTION

A une époque, ou les cloisons entre les différents syndromes osseux, paraissent moins nettes que jadis et où l'unité et la diversité d'origine semble discutée; il nous a paru intéressant de faire une étude générale du syndrome de Marfan et plus particulièrement des malformations oculaires qui l'accompagnent.

C'est ainsi que l'on peut rapprocher de la dolichosténomélie, et de ses malformations oculaires les différentes affections qui atteignent à la fois le squelette et l'œil, ainsi le syndrome de LAURENCE, BARDET BIEDL qui associe polydactylie et rétinite pigmentaire, le syndrome de LOBSTEIN qui associe fragilité osseuse et teinte bleue de sclérotiques, la dysostose cranio-faciale héréditaire ou maladie de Crouzon qui associe les malformations crâniennes osseuses à des lésions oculaires, la maladie de Paget enfin. Dans ces deux dernières les troubles oculaires semblent être d'avantage des complications secondaires que des symptômes. Ces différentes malformations se trouvent d'ailleurs associées parfois en un véritable complexe avec le syndrome de Marfan.

La dolichosténomélie est connue en pédiatrie depuis plus de 40 ans. Le 28 Février 1896, M. le Professeur MARFAN présentait à la Société Médicale des Hôpitaux de Paris, la première observation de cette curieuse

anomalie du squelette : il s'agissait d'une fillette atteinte de malformations congénitales des quatre membres, malformation plus prononcée aux extrémités et caractérisée surtout par l'allongement des os avec un certain degré d'amincissement. Il proposait de lui donner le nom de dolichosténomélie.

Ce nom tient une description de quelques symptômes essentiels mais il a l'inconvénient d'être long et en même temps restrictif. Depuis cette époque, la terminologie a subi maintes fluctuations, c'est ainsi qu'au début de l'année 1902 MERY et BABONNEIX présentaient la même malade que le professeur MARFAN; celle-ci dans l'intervalle avait présenté de nouvelles altérations ostéo-articulaires en particulier, ils proposèrent le nom d'hyperchondrophasie à la suite de leurs études radiologiques. Mais ce terme semble n'avoir eu qu'une vie éphémère et ultérieurement on ne retrouva que de façon exceptionnelle ces modifications.

De fait, dès la fin de l'année 1902, le professeur ACHARD préférait à ce terme celui d'arachnodactylie. Cette expression est pittoresque, certes, et elle a joui d'une extrême faveur, en particulier à l'étranger, mais elle ne représente pas exactement la malformation qui n'est pas exclusivement limitée aux doigts.

POYNTON, en 1903, a décrit un cas analogue à celui de MARFAN sous le titre « A Case of atavism », son malade, du fait des contractures en flexion, se déplaçait de façon analogue à un singe, la longueur anormale des extrémités, de grandes oreilles avec replis très marqués renforçant encore son expression animale. Sous le titre « Gigantisme partiel et infantilisme », Georges PERIZT décrivit une malade, en 1911, qui faisait penser à la dolichosténomélie. Enfin, en 1913, PFAUNDLER, puis EGAS MONIZ en 1925, proposèrent le nom d'acromacrie, ce nom qui traduit l'allongement des extrémités, serait lui aussi employé s'il

n'avait le défaut de prêter à confusion en rappelant celui d'acromégalie. En 1931, WEVE proposa le terme de dystrophie mésodermalis typus Marfan. Voulant affirmer l'étiologie du syndrome. Il semble bien que cette expression ne survive pas, car l'accord est loin d'être fait sur l'origine du syndrome. Ainsi donc seuls ont survécu les termes de dolichosténomélie et d'arachnodactylie.

Nous avons vu que l'on pourrait leur reprocher de ne pas traduire tous les symptômes observés, aussi croyons-nous qu'il serait préférable de leur préférer l'expression syndrome de Marfan, plus générale, qui en outre présente l'avantage de rendre hommage à celui à qui revient le mérite d'avoir décrit pour la première fois des cas de ce genre et de laisser ouverte la discussion sur l'unité ou la diversité des différents syndromes osseux.

HISTORIQUE

Le syndrome de Marfan a pu paraître tout d'abord une anomalie exceptionnelle. En effet, après le premier cas publié comme nous l'avons vu, en 1896, par le professeur MARFAN, il faut attendre six ans pour voir apparaître de nouvelles observations. Actuellement chaque année semble amener une recrudescence de ces affections dans les différents pays; il n'en est rien cependant et nous croyons que cette floraison tient au fait que le syndrome est mieux connu et que l'on sait en découvrir des formes même légères.

Nous ne pouvons manquer de signaler à ce propos qu'une importante majorité de ces observations est due à des ophtalmologistes, que, d'autre part, cette plus grande fréquence a été contemporaine de la découverte de lésions oculaires associées à la dolichosténomélie. Nous pensons même que beaucoup plus nombreuses encore seraient les observations si l'on prenait soin d'examiner de façon systématique les sujets porteurs d'ectopie du cristallin.

A PFAUNDLER revient le mérite d'avoir décrit le premier des lésions oculaires au cours du syndrome, mais peut-être est-ce l'influence de deux ophtalmologistes anglais ORMOND et WILLIAMS qui a été prépondérante; en effet, ces auteurs ont insisté sur la coexistence très fréquente de la dolichosténomélie et de l'ectopie congénitale du cristallin.

En 1914, on ne comptait guère que six observations publiées, celles de MARFAN, ACHARD, SALLE, PFAUNDLER et BORGER; déjà en 1931, il y avait 61 cas publiés auxquels WEVE ajoutait 23 cas personnellement observés.

Depuis cette époque les cas d'ABELSDORFF, AMSLER, APERT, BURNIER PENIDO, COPPEZ, DOR, DVORAK, FAST, HAYAKAMA, HAMBRESIN et VAN DE MAELE, HUBER, HUDSON, JAYLE, KILLMANN, KING, KUBIK, KURZ, MORARD, NOBECOURT, PADOVANI, PENTAGNA, SORSBY, VILLARD, VIALLEFONT, TEMPLE, VOGT, et enfin WEBER, pour ne citer que les plus importants, sont venus apporter leur contribution personnelle à l'étude de cette affection.

Actuellement on peut estimer à plus de deux cents le nombre des observations publiées. Nombre sur lequel nous pouvons compter que dans plus d'une centaine les malformations oculaires sont observées.

Si la symptomatologie de l'affection est actuellement bien connue; il n'en est pas de même, par contre, de son étiologie et de sa pathogénie. A ce double point de vue, l'accord est loin d'être réalisée et nous nous trouvons en présence de théories différentes dont aucune ne paraît pleinement satisfaisante.

Nous allons nous efforcer de rapporter aussi fidèlement que possible ces différentes théories ainsi que les quelques objections qu'on a pu formuler à leur sujet. Ensuite, nous décrirons la riche symptomatologie du syndrome de Marfan ainsi que ses formes cliniques.

CHAPITRE I

ETIOLOGIE

L'étude des différents cas publiés sur le syndrome de Marfan nous permet d'affirmer que cette affection est, en règle, congénitale. Cependant quelques faits semblent faire exception à cette règle. Ormond, Poynton et Maurice, Calvo, Burch, nous rapportent des cas où l'affection semble s'être manifestée soit dans la première, soit dans la deuxième enfance. De même dans le cas 2 de nos observations, les malformations osseuses ont pu sembler acquises. Ces apparentes exceptions doivent-elles suffire à nous faire poser à nouveau le problème du caractère congénital de l'affection ? Il ne nous semble pas.

Rares en effet sont les cas où le médecin qui observe les troubles est celui qui a examiné le malade à sa naissance. D'autre part, notre connaissance de l'affection dans ses formes frustes et larvées, n'est pas telle qu'elle nous permette, sur le seul rapport d'une observation, d'éliminer délibérément le diagnostic.

Aussi croyons-nous qu'il faut classer cette affection parmi les malformations congénitales et non parmi les troubles acquis de la croissance.

D'ailleurs les troubles oculaires qui si souvent s'observent de façon concomitante, en particulier les subluxations du cristallin, présentent au plus haut degré ce caractère congénital. Cependant il n'est pas rare qu'elles passent inaperçues à la naissance ; on

peut dire même que c'est la règle à moins que l'on ne soit sur la voie du diagnostic par les antécédents héréditaires et familiaux.

Le syndrome de Marfan est en effet très souvent familial et héréditaire. Un examen attentif permet le plus souvent d'en retrouver des cas parmi les ascendants, les descendants ou les collatéraux. Ce caractère familial était autrefois considéré comme très inconsistent; à M. le Professeur Achard, dès 1902, revient, croyons-nous, le mérite d'avoir insisté sur ce fait. Actuellement nous savons que les formes frustes, larvées du syndrome dolichosténomélique sont fréquentes, et les connaissant nous pouvons retrouver dans la famille des malformations analogues. L'étude faite par Wewe sur plusieurs familles présentant cette affection a contribué à le montrer. Il a rapporté, ainsi les cas d'un père, de deux fils, d'une fille présentant tous les deux l'association d'ectopie du cristallin avec arachnodactylie, le grand-père ayant apparemment la même affection. Le rapport de de Hass, les cas de Thaden, Weill, de Kurz, manifestent eux aussi le caractère héréditaire et familial de l'affection. Il est certain que les investigations peuvent être vaines aussi du fait de la difficulté d'étendre les recherches au-delà de deux générations. Néanmoins la dolichosténomélie semble non seulement familiale, mais héréditaire.

Les études d'Amsler, d'Apert, ont montré que la transmission était le plus souvent directe bien que cette règle comporte quelques exceptions parmi lesquelles il faut citer celles de Viallefont et Temple. En outre, il semble bien que le sexe, contrairement à ce que quelques auteurs avaient affirmé, en particulier Thaden, ne joue aucun rôle. L'examen des différents cas publiés à ce jour montre qu'hommes et femmes sont affectés en nombre égal. Au point de vue génétique, il est aisé de démontrer que la fréquence statis-

tique du syndrome de Marfan, chez les frères et sœurs des individus atteints s'accorde en faisant la correction nécessaire avec la fréquence théorique de 25 % qu'on trouve dans les différentes affections héréditaires et familiales.

Dans l'étiologie du syndrome de Marfan on a voulu faire jouer un rôle à de nombreux facteurs, mais pour aucun d'eux la preuve de leur action n'est manifeste. Sans doute retrouve-t-on parfois la tuberculose, l'alcoolisme, le trop grand âge ou la trop grande jeunesse des géniteurs, une maladie fébrile de la mère pendant la grossesse, la syphilis, la consanguinité, mais pas avec une fréquence telle qu'on puisse conclure à leur action. Intéressante à cet égard est l'observation de Jeandelize et Thomas où la mère de la fillette avait présenté entre ses deux filles aînées et cette dernière deux avortements. Peut-être la cause morbide qui a provoqué ces deux avortements est-elle la même qui a touché l'état embryonnaire de la petite malade! Quant à l'influence de la consanguinité, Van Duyse a montré qu'elle n'était importante que dans les cas où les caractères pathologiques étaient transmis d'après le mode récessif (24 %). Or le syndrome de Marfan semble se transmettre suivant le mode mendélien dominant. Ce mode d'hérédité est d'ailleurs également celui de l'ectopie cristallienne de la cataracte congénitale, des colobomes, du syndrome de Van der Hoeve que l'on peut à plus d'un titre rapprocher du syndrome de Marfan, ne serait-ce que pour lui être souvent associé.

Il semble qu'il serait indispensable, pour pouvoir tirer des conclusions étiologiques précises, de s'efforcer de reproduire expérimentalement ces différentes malformations et en particulier les lésions congénitales de l'œil. Pour ce faire Miss Ida Mann a proposé des agents mécaniques ou physiques variés, tels l'électricité, les rayons X ou les ultra-violets. Les

lésions produites de cette manière n'ont jamais pu être reproduites dans la descendance des animaux en expérience.

Plus instructives ont été les expériences de Von Hippel, Koyanaji et Von Izely : croisement de lapins mâles atteints de colobome avec lapines normales qui ont permis de constater que le colobome était héréditaire.

Ces expériences devraient être généralisées et on pourrait ainsi appliquer leurs conclusions à l'homme bien que l'on ignore tout des modifications de la constitution du germe à laquelle se rapporte telle manifestation héréditaire. Il est possible également, ainsi que l'a fait M. Apert, d'assimiler le syndrome de Marfan hérédo-familial dominant aux Mutations découvertes par de Vries dans beaucoup d'espèces végétales que l'on retrouve aussi dans des espèces animales très nombreuses. Comme tout syndrome Mendelien, l'affection est donc liée à la modification d'un même gène dans un même chromosome, à cette modification correspond un bloc d'anomalies en corrélation les unes avec les autres.

Or, à chaque chromosome correspond un grand nombre de gènes et chacun d'eux sert de support à des caractères différents correspondant à des parties différentes et à des tissus différents de l'organisme. L'apparition des différents symptômes doit, comme pour d'autres affections héréditaires, être expliquée par une manifestation polyphème. Les formes frustes peuvent être la conséquence d'une manifestation prénotypique variable. Ainsi donc il faut s'attendre à ce que les caractères distincts chez l'individu mais voisins par leurs positions géniques se trouvent associés. Ainsi les structures mésodermiques et ectodermiques peuvent se trouver atteintes de même que des déformations morphologiques, des malformations oculaires et des malformations viscérales sont susceptibles

de s'associer. Cette association n'est d'ailleurs pas le seul exemple d'interdépendance entre ectoderme et mésoderme, entre œil et squelette. Sorsby, récemment, a décrit un groupe de cas héréditaires et familiaux où des déformations des doigts et des orteils étaient associés à des lésions portant sur le pôle postérieur de l'œil.

Nombreux sont les cas également où la polydactylie et la syndactylie sont concomitants d'anomalies oculaire telles le colobome maculaire, l'anophtalmie. Enfin il est intéressant de noter que plusieurs mutations peuvent s'associer. C'est ainsi que le syndrome de Marfan se trouve parfois associé avec la fragilité osseuse, la cataracte congénitale, avec la maladie de Friedreich. Quoi qu'il en soit, comme tous les phénomènes tératologiques, la dolichosténomélie soulève des problèmes nombreux et complexes qu'il nous est impossible de résoudre faute de bases expérimentales suffisantes dans l'état actuel de nos connaissances. Nous allons examiner maintenant le mécanisme des différentes malformations du syndrome de Marfan.

CHAPITRE II

PATHOGÉNIE

Cherchons maintenant par quel mécanisme se produit le syndrome de Marfan, avec les anomalies qui l'accompagnent ? Il semble actuellement acquis qu'il résulte d'une anomalie du développement germinal.

Cette théorie a été soutenue en particulier par AMSLER, M. HUBER, M. APERT, mais elle ne préjuge pas du mécanisme par lequel se produit le syndrome de Marfan.

Avant ces auteurs, BROCK, ORMOND et surtout WEVE, avaient essayé de démontrer que les différentes malformations caractéristiques de la dolichosténomélie étaient dues à un trouble du développement de certains tissus et organes d'origine mésodermique : dystrophie congénitale et systématique du tissu mésodermique (os, muscles, tendons, ligaments, tissus conjonctifs et adipeux et cœur). Il proposait pour désigner le syndrome le terme de dystrophie mésodermalis typus Marfan, écartant délibérément l'influence des glandes endocrines.

Pour ORMOND l'arachnodactylie serait « une anomalie congénitale résultant d'une insuffisance endocrinienne affectant la croissance de certaines structures mésodermiques ». Or, les lésions semblent apparaître très précocement, certes, avant que les glandes endocrines soient formées. Il est nécessaire d'admettre que le facteur étiologique agit sur les facteurs

chimiques dont HUXLEY a montré le rôle, car nous savons que très tôt chez l'embryon se produit une sécrétion endocrine ou un équivalent quelconque ainsi que le prouvent certains cas rapportés d'amélioration pendant la grossesse de malades atteintes de cachexie hypophysaire.

Contre cette théorie on peut élever plusieurs objections : tous les tissus mésodermiques ne sont pas intéressés, en effet, si l'on rencontre assez souvent des lésions cardiaques (BAESSLER et SCHNEIDER, BORGER, DUBOIS, FOWLER, KOLLMANN, PFAUNDLER, POYNTON et MAURICE, RIETSCHEL, VILLARD, VIALLEFONT et TEMPLE), on n'observe pas par contre, ou de façon exceptionnelle, de lésions vasculaires. De même aucune anomalie du système urinaire n'a été mentionnée. Cette objection n'a d'ailleurs pas de valeur absolue.

Beaucoup plus nette est l'objection qui rappelle que la malformation des membres s'accompagne très souvent d'altérations d'organes provenant de l'ectoderme, tels le cristallin et la zonule de Zinn. Nous en reparlerons ultérieurement.

La théorie hypophysaire nous apparaît très différente. Plusieurs auteurs, parmi lesquels BORGER, BRISSAUD, KALLIUS, KILLMANN, EGAZ MONIZ, PENTAGNA, ont voulu prouver l'origine exclusivement hypophysaire du syndrome. Ils s'appuyaient sur l'aspect des malades voisins du gigantisme hypophysaire, sur les modifications de la selle turcique (signalées par MONIZ, FLEISCHER, SALLE, SCHREIBER, HAMBRESIN), également sur quelques très rares cas où l'autopsie a pu montrer une modification de l'hypophyse (SALLE et BORGER). Enfin sur les modifications du métabolisme basal. Mais il ne faut pas perdre de vue l'irrégularité du résultat comme aussi la rareté des modifications de la selle turcique. Quelques auteurs enfin, parmi lesquels KOLLMANN, ayant recherché soi-

gieusement une atteinte de l'hypothèse, n'en ont trouvé aucun symptôme.

Plus générale et à la fois plus logique est la théorie de WEILL, celui-ci, avec CUSTODIS, ORMOND, PADOVANI, THADEN et d'autres ont invoqué des troubles endocriniens remontant à la vie intra-utérine dont les causes peuvent être variées et multiples (alcoolisme, syphilis, consanguinité, action des rayons X au d'une maladie intercurrente pendant la grossesse).

WEILL conclut ainsi : « Toutes ces causes de dystrophie peuvent manifester leur action sur le développement de l'embryon en général et sur celui de ses glandes endocrines en particulier (hypophyse, thyroïde, parathyroïde, etc.) sans qu'il soit possible dans l'état actuel de nos connaissances de discerner ni la nature, ni la part qui revient à chacune d'elles ».

C'est FRANÇOIS qui a exposé la théorie hypophysaire avec le plus de développement; il pense que tous les troubles rencontrés dans le syndrome de Marfan peuvent être rapportés à une lésion de l'hypophyse.

Il explique la valeur exagérée de la taille par une hypersecrétion de l'hormone de croissance, par suite de l'augmentation du nombre des cellules éosinophiles ou de leur activité plus grande.

A côté de ces syndromes d'hyperfonction, nous en constatons d'autres qui sont dûs à une insuffisance des stimulines; c'est ainsi que l'aplasie des organes génitaux s'explique par une insuffisance de l'hormone gonadotrope; la diminution du métabolisme de base par une hyposecrétion de l'hormone thyroïdienne. Il pense que cette pathogénie doit être exacte pour tous les cas d'arachnodactylie. Le syndrome de Marfan s'apparenterait ainsi à l'acromégalie et au gigantisme que, depuis les recherches de PIERRE MARIE, on sait être dû à une lésion de l'hypophyse.

Les différences entre les trois affections tiendraient ainsi à l'âge d'apparition du processus.

Comme le disait BRISSAUD, cette lésion, si elle se produit chez un adulte détermine l'acromégalie; si elle se développe chez un sujet en croissance, enfant ou adolescent, aboutit au gigantisme, si elle agit sur le fœtus engendre la dolichosténomélie.

Il faut remarquer cependant qu'entre la dolichosténomélie et l'acromégalie existent des différences essentielles.

La première détermine, en effet, une augmentation de la taille, mais c'est uniquement à cause de l'allongement des membres. Elle ne produit pas un vrai gigantisme. Enfin les dolichomèles ont les os des extrémités très amincis alors que les acromégaliques les ont élargis. Les épreuves biologiques, en outre, n'ont pas donné de résultats décisifs dans le syndrome de Marfan.

La théorie hypophysaire a été soutenue avec quelques modifications par différents auteurs : HAMBRESIN et VAN DE MAELE ont voulu apporter une contribution personnelle à propos du rôle de l'hypophyse, de son mécanisme et de son action.

Connaissant les travaux de COLLIN, ces auteurs ont admis la prépondérance de la voie hydrocéphalorachidienne comme mode d'action de l'hypophyse sur les centres de la morphogénèse et des centres neuro-végétatifs. Ils pensent que l'hormone hypophysaire agirait sur les cellules radiculaires et les cellules des cornes antérieures de la moëlle, nourricières des os et des muscles; l'excès ou l'altération de cette hormone de croissance provoquerait une irritation fonctionnelle ou organique fruste de ces cellules, d'où croissance exagérée du squelette et des muscles qui en dépendent. La période d'hyperfonction serait suivie d'une période d'hypofonction par altération fonc-

tionnelle ou organique entraînant une dystrophie osseuse et musculaire.

Les déformations du tronc qui en résultent dans les cas typiques de syndrome de Marfan ont frappé ces auteurs par leur analogie avec les déformations du rachis au cours de certaines maladies nerveuses par lésions des cornes antérieures et des voies pyramidales. Une deuxième analogie avec les affections médullaires est celle de la présence de l'arachnodactylie au sens étymologique de ce mot, elle simule en effet, un début de mains en griffe comme on en rencontre dans la syringomyélie; quelques auteurs ont d'ailleurs décrit des troubles nerveux du type syringomyélique parmi les quels SCHLACK, MORO, COPPEZ, cette analogie servant pour étayer la théorie d'HAMBRESIN et de VAN DE MAELE.

Si nous acceptons volontiers le rôle qu'ils font jouer à l'hypophyse dans la pathogénie du syndrome de Marfan, par contre il ne nous paraît pas logique que l'hormone suive uniquement la voie hydrocéphalorachidienne pour atteindre électivement les cellules des cornes antérieures de la moëlle, et la voie sanguine nous paraît être la voie principale. Quant à l'influence trophique des cornes antérieures, il faut remarquer que les troubles survenant au cours des maladies nerveuses sus-indiquées sont toujours consécutifs aux troubles moteurs qui n'ont pas été signalés dans le syndrome de Marfan. Enfin, admettre cette théorie serait admettre la coexistence des phénomènes d'hyperfonction tel l'allongement osseux et d'une atrophie musculaire et cellulo-graisseuse, symptômes d'hypofonction.

A côté de cette théorie hypophysaire une dernière a été soutenue par POYNTON qui rapporte les troubles à la seule dystrophie musculaire.

En ce qui concerne l'origine de l'ectopie du cristallin, que toutes les théories expliquent avec quel-

ques difficultés, nous avons vu qu'ORMOND avait cherché d'abord à démontrer qu'elle était consécutive à une atteinte primitive du mésoderme. Celui-ci en particulier, se basant sur les recherches de WEBSTER, FOX et d'IDA MANN estime que la persistance de la capsule vasculaire péricrystallinienne au-delà d'un certain temps suffit à entraver le développement et l'insertion des fibres zonulaires sur le cristallin ou sur le corps ciliaire : il en résulterait un colobome zonulaire et un déplacement secondaire du cristallin dans le sens opposé.

Si avec WEVE, on attribue au syndrome une origine mésodermique, comment admettre alors la luxation du cristallin comme symptôme de la dysplasie mésodermique. WEVE avait constaté avec plusieurs auteurs tels FLEISCHER, IGERSEIMER, THADEN, que le volume des cristallins ectopiques était inférieur à la normale, il pensait que les fibres de la zonule se trouvaient ainsi distendues puis rompues, provoquant la subluxation. Il rendait responsable de ce trouble trophique une altération du système capsulaire périlenticulaire assurant in utéro la nutrition du cristallin.

A l'appui de sa théorie, les recherches de BAKKER sur plusieurs cristallins extraits appartenant à des malades porteurs d'ectopie cristallinienne associée à la dolichosténomélie ont montré que les altérations n'étaient pas limitées à la zonule et pouvaient être interprétées comme la conséquence d'une nutrition insuffisante pendant la vie embryonnaire.

Plusieurs auteurs se sont élevés contre cette théorie (FRANCESCHETTI, KURZ, VOGT) qui admettent une hypoplasie primitive de la zonule comme cause de l'ectopie. Ils étayaient leur théorie, les uns en rappelant la coexistence de colobomes associés à l'ectopie comme le signale FRANCESCHETTI lui-même, KURZ, WEILL, WEVE, WAARDENBURG et FRANÇOIS, les autres en si-

gnalant les fréquentes altérations de la zonule dont les fibres apparaissent raréfiées, blanchâtres, saupoudrées de pigments. Cependant il n'en est pas toujours ainsi et les cas sont nombreux où les fibres zonulaires apparaissent normales.

Comment d'autre part, peut-on expliquer le myosis puisque la plupart des auteurs à la seule exception de SONDERMANN et REDSLOB accordent à la musculature irienne une origine ectodermique. Il faudrait admettre que ce myosis avec mauvaise dilatation atropinique serait dû à la persistance d'un tissu fibreux, ou à une mauvaise nutrition entraînant un degré plus ou moins d'atrophie irienne. Or, les cas ne sont pas rares où la structure de l'iris apparaît normale.

Pour FRANÇOIS, partisan de la théorie hypophysaire l'hormone somatotrope produit un développement exagéré et trop rapide de la coque oculaire (du squelette) de l'œil, le zonule ne peut suivre cette croissance et le cristallin se déplace.

Dans la théorie d'HAMBRESIN et VAN DE MAELE une même cause agit simultanément sur deux dérivés ectodermiques formés tous deux par invagination à la même période de la vie embryonnaire : l'hypophyse et le cristallin, ils peuvent donc subir des altérations simultanées. Pour ces auteurs la cause même de l'ectopie siègerait dans le fait que le cristallin et la zonule tous deux d'origine ectodermique subissent au début de la vie embryonnaire une modification dans leur état entraînant leur hypoplasies ou leur dysplasie.

De cette façon ils ne pourraient suivre la croissance des autres tissus oculaires d'origine mésodermique et la zonule très distendue se briserait à un moment donné pendant la croissance.

Que penser de ces diverses théories ? Nous avons vu chemin faisant que chacune d'entre elles pré-

sentait un côté intéressant, toutes à la vérité éprouvent quelques difficultés à expliquer l'ectopie cristallinienne et font intervenir différents mécanismes.

Nous pensons qu'on peut admettre en définitive une théorie mixte englobant à la fois altération du mésoblaste altération des glandes endocrines, l'une ou l'autre pouvant être primitives.

Pour ce qui est des malformations oculaires comme l'ectopie, le colobome cristallinien qui fréquemment complètent le syndrome de Marfan, il semble qu'on ne puisse trancher la question de leur pathogénie qui n'a d'ailleurs peut être pas l'unité qu'on veut lui trouver.

En ce qui concerne en particulier le colobome on peut l'expliquer soit par une persistance anormale du mésoderme, soit par manque de formation des fibres zonulaires, du fait de la persistance des vaisseaux capsulo-pupillaires, soit enfin par une anomalie quelconque de la vésicule optique..

Pour l'ectopie, il semble bien qu'elle puisse survenir par un allongement anormal des fibres zonulaires d'un côté, corrélatif d'un raccourcissement du côté opposé, parfois aussi dans quelques cas, semble-t-il il y a distension des fibres zonulaires au cours de la croissance de l'œil, du fait de la situation excentrique du cristallin.

Toutefois nous croyons et cela conformément aux expériences de WESSELY et de VAN DER HOEVE à un rôle génétique de la zonule vis à vis du cristallin.

Eu résumé, la multiplicité même des théories pathogéniques montre bien qu'aucune n'est définitive et la faute semble en incomber à l'absence de faits expérimentaux.

Certes, nous savons que l'ingestion de substances telles que la naphthaline ou de nourriture avitaminées ont pu donner lieu en laboratoire, à la naissance de certains rejets présentant à côté de malformations

oculaires d'autres malformations comparables à celles observées chez nos malades. De même, M. Etienne WOLFF a pu observer des ectopies cristalliniennes chez les embryons dont l'ébauche oculaire avait été faiblement irradiée et qui étaient atteints par ailleurs de microphtalmie, observation non encore publiée qu'il a bien voulu nous communiquer. De ces expériences on peut rapprocher l'observation de STETTNER de deux cas d'arachnodactylie qu'il attribuait à l'action des rayons X dans les premières semaines de la vie embryonnaire.

D'autre part, il se trouve que les quelques très rares cas d'autopsie n'ont révélé aucune lésion typique. Donc il semble bien que rien ne peut être affirmé concernant la pathogénie de l'affection. Un fait seul semble acquis; il s'agit d'une malformation congénitale, laquelle semble remonter à une époque assez précoce de la vie embryonnaire.

La cause initiale en est mystérieuse, mais à partir de celle-ci on peut penser que se produit une modification du système endocrinien qui produirait les altérations des différents tissus; on sait en effet le rôle des glandes endocrines de l'hypophyse en particulier, sur la morphogenèse et sur le système neuro-végétatif.

CHAPITRE III

CLINIQUE

Le syndrome de MARFAN est, nous l'avons vu, ordinairement congénital, et la malformation a frappé les assistants le jour même de la naissance. Cependant, il semble bien que dans quelques cas, dont ceux d'ORMOND, de POYNTON, de BAESSLER et de SCHNEIDER, enfin de WEVE, l'affection ait pu se développer pendant la croissance. Pour ce qui est de la malformation oculaire, il semble qu'elle n'est souvent découverte qu'au cours de la première enfance; certes les parents ont pu déjà soupçonner la mauvaise vue de leur enfant mais nous avons bien peu d'exemples où l'ectopie ait été reconnue chez des enfants très jeunes (citons toutefois les cas de PFAUNDLER chez un enfant d'un an et tout récemment, semble-t-il, chez un enfant de 9 mois dans l'observation de GIRAUD, BROCA, JAYLE et MOCKERS). Cependant, il semble qu'on puisse affirmer qu'il ne s'agit en aucun cas de lésions acquises.

Le syndrome de MARFAN se compose essentiellement de modifications squelettiques et musculaires; à côté de ces symptômes fondamentaux, on trouve, avec une assez grande fréquence, des altérations viscérales, cardiaques en particulier, et des malformations oculaires. Ce sont ces différentes anomalies, dont l'ensemble constitue le syndrome que nous allons maintenant étudier.

Dès le début de la vie, on est frappé chez ces malades par la longueur et la gracilité des membres. Ces enfants nous apparaissent par ailleurs débiles, maigres, « trop grands, trop minces ». Dès ce moment le diagnostic peut être posé, surtout lorsque l'on remarque des malformations oculaires concomitantes, mais cependant on peut passer à côté, soit que les différents signes soient moins nets, soit que d'autres signes associés fassent penser à une autre affection.

Cependant, cet enfant qui semblait débile se développe « met » ses dents, apprend à marcher; sans doute le fait-il quelquefois plus lentement, plus tardivement qu'un autre, mais ceci ne présente pas un caractère pathologique spécial.

Pourtant, au fur et à mesure que l'enfant se développe, les déformations deviennent plus nettes, plus nettes, plus typiques, et vers la fin de la première enfance, du moins dans la forme typique de dolichostémomélie, le tableau est complet.

L'enfant possède toujours l'aspect débile noté dès la naissance; il est long, élancé et mince; sa taille est ordinairement au-dessus de la normale et, ce qui frappe chez lui, c'est qu'il apparaît tout en jambes, comme l'écrivait BURCH « all arms and legs ».

Si l'on examine son squelette de façon systématique, on note tout d'abord un crâne ordinairement allongé, une dolichocéphalie.

Cependant, on peut observer de la brachycéphalie avec une dépression parcourant transversalement la totalité de la boîte crânienne. Ainsi, chez la malade de notre observation I. Parfois, on peut noter de la plagiocéphalie qui entraîne l'élargissement et l'aplatissement du front. Quelquefois la base du crâne est saillante ou déprimée. Dans quelques cas très rares, ceux de THADEN et de KALLIUS, le crâne peut être trop petit pour la taille. Au niveau de la face on note souvent une asymétrie dont la radio permettra souvent

de déceler la généralisation à toute l'hémiface, le nez peut être proéminent ou large. On note aussi parfois un arc mandibulaire saillant. Dans l'ensemble, la face est longue et étroite.

Le palais est ordinairement voûté, élevé, dessinant une ogive plus ou moins marquée.

Quelques cas de fissures palatines ont été rapportées (PIGER et JONES, une autre de ZUBER).

Quant aux dents, tantôt elles sont normales, tantôt elles présentent des anomalies : dents crénelées, dents surnuméraires, dents en double rangée, etc.

Plus caractéristiques nous apparaissent les déformations au niveau du thorax sur lesquelles BORGER a le premier insisté, et sur les déformations au niveau du rachis. Le thorax de tels malades est le plus souvent étroit et aplati d'avant en arrière avec un certain degré de déformation infundibuliforme, réalisant les formes en quille, en entonnoir, en carène, la malade de notre observation I est tout à fait typique à cet égard. Le sternum présente fréquemment un certain degré d'enfoncement dans la portion inférieure avec saillie en dehors du manubrium. Parfois, au contraire, à son niveau est creusée une rigole longitudinale (malade de l'observation IV). Les omoplates sont ordinairement saillantes et surélevées, classiquement comparées à une aile de pigeon.

Au niveau du rachis on note des déformations plus ou moins marquées entraînant des courbures de compensation ; soit simple cyphose dorsale à grand rayon, comme dans notre cas I, soit lordose ou scoliose pouvant d'ailleurs s'associer.

Il est à remarquer que ces déformations sont en règle fonctionnelle, à moins de lésions osseuses surajoutées et qu'on peut les réduire. Ce sont souvent des déformations du rachis qui empêchent à l'exagération de la taille de se manifester.

Parfois, on a noté l'existence de spina bifida occulta

ta qui ont été signalées par LLOYD, BROCK, ZUBER et WEILL.

Enfin, les membres sont allongés et amincis et constituent le symptôme essentiel. Le membre supérieur semble allongé dans toute sa longueur de telle sorte que la grande envergure est nettement supérieure à la taille du sujet, laquelle est au-dessus de la normale. Ainsi dans la station debout la main tombe au voisinage du genou. Bien que l'allongement porte à la fois sur les bras et sur les avant-bras, il semble bien qu'il prédomine aux mains. Les différents os qui constituent leur squelette sont tous allongés. Quelques auteurs et YOUNG en particulier, ont pris la peine de faire des mensurations détaillées sur les radios de chaque phalange et de chaque métacarpien et de les comparer à celles d'un enfant normal. Tous les chiffres ont manifesté cet allongement.

Chez un de ses malades, il a trouvé que les chiffres correspondant à un enfant de 7 ans étaient tous égaux ou plus grands que ceux d'un enfant de 14 ans, donnant ainsi la preuve d'un gigantisme partiel. Un résultat intéressant de ces recherches consiste dans la manifestation objective du plus fort accroissement de la phalange terminale.

La main apparaît ainsi très mince, très effilée. Lorsque s'associe à cet allongement un certain degré de rétraction tendineuse, l'aspect réalisé est celui d'une patte d'araignée, aspect qui avait frappé M. ACHARD et lui a inspiré son expression arachnodactylie pour définir l'affection.

Ces mêmes malformations se retrouvent également au niveau du membre inférieur, la malformation allant ici encore en diminuant de l'extrémité à la racine du membre.

Le pied est en effet sensiblement augmenté; LLOYD rapporte le cas d'un enfant de 14 ans qui chaussait une pointure voisine du 48, de même MM. HUBER,

FLRAND et LIÈVRE, ont rapporté celui d'un enfant de 11 ans dont le pied mesurait 27 centimètres de long et qui chaussait du 43.

En outre, on note fréquemment l'effondrement de la voûte plantaire; une saillie exagérée du calcanéum, parfois des déformations au niveau des orteils (orteils en marteau). Les os de la jambe sont, eux aussi, nettement allongés; mais ils présentent en outre de fréquentes incurvations rappelant un peu les déformations rachitiques.

De cette longue énumération il ressort que le tronc est court pour l'ensemble du corps; de fait, le centre du corps se trouve non pas à l'ordinaire au bord supérieur de la symphyse pubienne mais bien au-dessous d'elle.

Quant à la radio, outre qu'elle nous permet d'apprécier mieux l'allongement et l'amincissement des différents os, elle nous permet encore de nous rendre compte que l'architecture osseuse est habituellement respectée.

Les articulations nous apparaissent habituellement lâches; les observations de MÉRY et BABONNEIX d'une part et de CHAMARIS d'autre part ont montré que les cartilages interarticulaires pouvaient être exceptionnellement développés mais ces cas sont loin d'être la règle; par contre, on note assez fréquemment des rétractions tendineuses au niveau des mains en particulier.

Ces différentes anomalies osseuses caractéristiques s'accompagnent presque toujours d'une certaine gracilité et d'une hypotonie des muscles, mais réactions électriques normales. Les muscles du tronc semblent électivement atteints, mais parfois aussi il s'agit d'une véritable dystrophie musculaire généralisée qui, pour certains, ressemblerait à l'amyotonie congénitale. Sans doute, la croissance des muscles et des tendons ne suit-elle pas celle des os. Ceci pourrait peut-

être servir à expliquer la position en flexion de certaines articulations comme le coude, le genou, les articulations des doigts dans l'arachnodactylie. Ces rétractions donnent parfois une figure spéciale à ces malades; ainsi dans les cas de POYNTON de DUBOIS, de MARFAN, les malades présentaient un véritable aspect simiesque.

Enfin, notons la minceur du pannicule adipeux que MARFAN a retenu parmi les symptômes essentiels de cette affection; même aux régions où il abonde habituellement le tissu cellulo graisseux est peu développé chez les dolichostenomèles et la peau semble appliquée sur les os.

Dans notre observation IV ce caractère semble faire défaut, de même CARRAU, KALLIUS ont rapporté des cas où le tissu adipeux était normal. Enfin, il semble bien, ainsi que l'établissent plusieurs rapports que les enfants arachnodactyles peuvent avoir un poids normal et semblent même potelés à la naissance; ce n'est que plus tard qu'ils perdent leur graisse.

A ce tableau général correspond un véritable gigantisme, mais sans caractère acromégalique. Mises à part quelques formes très rares de dolichostenomélie dans lesquelles on note une altération associée du système endocrinien.

Ce syndrome de MARFAN est très différent de celui décrit par PIERRE MARIE; dans ce dernier, en effet, on n'observe pas d'amaigrissement des os, d'autre part, les altérations des glandes endocrines sont loin d'être constantes au cours du syndrome de MARFAN.

Dans les cas de MULLER, BORGER, de ORMOND, PAUNDLER, on a pu noter un développement imparfait des organes génitaux, PERITZ a rapporté un cas de dysgenitalisme, par ailleurs on rencontre assez fréquemment des ectopies testiculaires, ainsi dans le cas de VILLARD, VIALLEFONT et TEMPLE et dans celui d'HAMBRESIN et VAN DE MAELE.

Quant aux troubles thyroïdiens, bien que PERITZ ait pu observer un goître et d'autres une simple augmentation de volume, ces troubles n'ont rien de particulièrement évocateur.

Il en est d'ailleurs de même des troubles des phanères, des modifications du métabolisme basal qui peut être ou augmenté jusqu'à plus de 15 % (KURZ) ou diminué jusqu'à moins de 40 % (YOUNG, MAURICE et CHARAMIS). Enfin, l'hypophyse paraît le plus souvent normale à l'examen radiographique de la selle turcique, bien que, dans quelques cas, on la trouve élargie (SALLE, MONIZ et SCHREIBER) et que deux cas autopsiés aient montré des modifications de la glande.

L'examen neurologique est ordinairement négatif, la sensibilité superficielle et profonde apparaît normale, les réflexes cutanés et tendineux ne sont pas modifiés; enfin, la force musculaire segmentaire est conservée.

Les cas où l'on n'a pu trouver des modifications sont ceux dans lesquels le syndrome de MARFAN ne se présentait pas à l'état de pureté, anomalies associées (PASSOW, WEILL. Au syndrome de MARFAN s'associent fréquemment d'autres anomalies; comme lui, pour la plupart, congénitales. Nous citerons d'abord les altérations du cœur qu'on observe, d'après KILLMANN, PIPER et JONES, dans 40 % des cas; pour WEVE dans 30 %, mais THADEN pense que l'on peut retrouver un souffle systolique dans 60 % des cas, la cause en est le plus souvent dans une déficience valvulaire, une persistance du trou de BOTAL ou enfin une communication interventriculaire (maladie de ROGER). Notons qu'il est rare de rencontrer un rétrécissement de l'artère pulmonaire. Certains auteurs, parmi lesquels PIPER et JONES, considèrent les malformations congénitales du cœur comme un symptôme essentiel de l'arachnodactylie.

Ajoutons que des malformations des vaisseaux ont

été décrites mais elles semblent une rareté. Notons pour conclure l'existence habituelle de signes cardiaques, déplacement du cœur dû pour une part aux déformations thoraciques, allongement de l'ombre cardiaque, retentissement du deuxième bruit en foyer pulmonaire, enfin une tension artérielle basse et un pouls plutôt lent.

Ces différents signes ont d'ailleurs tous été notés dans nos différentes observations.

D'autres anomalies congénitales ont pu être occasionnellement observées.

Anomalies pulmonaires, signalées par BORGER, par PIPER et JONES et par APERT et qui consistaient, soit dans la petitesse, soit dans l'absence du lobe moyen. A côté de ces anomalies on a cité la glossoptose (ZUBER), la fissure palatine, une luette bifide (ZUBER), la macroglossie (SALLE), le spina-bifida (ZUBER et COT-TENOT).

Enfin, la syndactylie (THOMAS, CAMERON, DUBOIS) pour ne citer que les principales.

Du côté de l'oreille, des malformations du pavillon ont été signalées, en premier lieu par BORGER; mais elles n'ont pas la valeur que l'on a voulu leur attribuer tout d'abord. Quant à l'oreille interne, nous verrons qu'elle a pu nous sembler intéressée dans trois de nos observations. Mais nos recherches n'ont pas pu porter sur un assez grand nombre de cas pour nous permettre de conclure.

Mais ce sont les malformations oculaires qui se rencontrent avec la plus grande fréquence dans la dolichostenomélie.

Malformations oculaires signalées pour la première fois en septembre 1913 par PAUNDLER, les lésions oculaires ont été décrites depuis avec une grande fréquence dans la dolichostenomélie. WEVE pense qu'elles coexistent dans 30 % des cas environ, pour d'autres, FRANÇOIS et MORARD, dans plus de 50 %.

Notre étude des différents cas publiés nous permet de penser que l'association est plus fréquente encore. C'est ainsi que sur les deux cent cinquante cas que nous avons étudié, nous avons noté des anomalies oculaires dans plus de cent soixante.

Parmi les anomalies de l'appareil visuel, il faut faire une place toute spéciale à l'ectopie des cristallins.

C'est à dessein que nous employons le terme d'ectopie de préférence à celui de subluxation, du fait que les cristallins n'ont jamais occupé leur situation normale.

Il ne nous paraît pas utile de rappeler les signes essentiels de cette subluxation, nous insisterons seulement sur ses caractères particuliers.

Tout d'abord, on observe un tremblement de la membrane irienne, iridodonésis, localisé ou généralisé suivant les degrés de déplacement du cristallin; nous noterons en passant que dans le cas de faible déplacement, les trémulations se produisent dans la partie non sous-tendue par le cristallin.

La chambre antérieure a généralement une profondeur plus marquée que la normale, mais elle apparaît surtout de profondeur inégale car la situation ectopique du cristallin tend à la réduire du côté du déplacement.

Accessoirement, on a pu noter un strabisme divergent, quelquefois un nystagmus. D'autre part, on note du myosis, les pupilles apparaissent petites, irrégulières et les différents mydriatiques ne permettent pas d'obtenir une bonne dilatation.

Enfin, on note l'existence du déplacement cristallinien. Le cristallin peut être déplacé dans toutes les directions, mais la situation la plus fréquente semble être en haut et en dehors, des luxations en bas ont été cependant citées par IGERSEIMER, KILLMANN, KURZ et quelques autres; chez un de nos malades (observa-

tion IV) l'ectopie s'était produite en bas et en dedans.

L'examen à la lampe à fente permet d'étudier la transparence du cristallin, on note fréquemment la présence de fines opacités situées au pôle postérieur en particulier, ou encore des opacités périphériques. Il permet en outre de se rendre compte de l'état de la zonule de ZINN, les fibres du ligament suspenseur apparaissent parfois intactes mais le plus souvent raréfiées, allongées, saupoudrées de pigments ou rompues.

Lorsque l'ectopie est peu marquée, les troubles fonctionnels sont ordinairement minimes, surtout si le sujet est myope et l'ectopie peut aussi passer parfois inaperçue.

Aussi peut-on penser qu'un examen oculaire systématique de tous les sujets atteints de l'affection permettrait sans doute de trouver l'association avec l'ectopie plus fréquemment encore.

Lorsque le déplacement du cristallin est plus marqué, le sujet se plaint de diplopie, chaque objet pouvant donner une image, soit à travers le cristallin, soit à travers la partie aphaque. Notons que les cristallins ectopiques sont en règle plus petits que la normale. Les recherches de BAKKER, KING et de THADEN, qui ont pratiqué des mensurations sur des cristallins extraits à la suite d'une complication, ont trouvé que les cristallins étaient inférieurs à la normale. Notons, pour en finir avec l'ectopie cristallienne que la malformation est habituellement bilatérale et symétrique. Les autres anomalies qui peuvent être rencontrées au niveau de l'œil sont, pour ne citer tout d'abord que les moins, fréquentes, l'enophtalmie ou l'exophtalmie, l'hydrophthalmie, la mégalophtalmie et mégalocornée.

Plus fréquentes semblent être les modifications iriennes; très rares ont été les cas rapportés d'aniridie (HAMBRESIN), plus fréquemment les colobomes de l'iris. Enfin, des vestiges de membranes pupillaires signalés pour la première fois par BORGER, retrouvés

ensuite par d'autres auteurs au nombre desquels LLOYD. Plus fréquemment, on trouve des modifications de l'architecture irienne, réalisant parfois l'aspect atrophique de l'iris (iris plat, absence de cryptes).

Plus fréquemment s'observent les colobomes du cristallin situés au bord visible de la lentille (FRANCESCHETTI, KING, WEILL, WEVE). Notons la position toujours inférieure de tels colobomes. Au niveau du fond d'œil, quelques anomalies, à vrai dire assez exceptionnelles, ont été notées. Elles consistent en des anomalies des vaisseaux rétiniens signalés par ORMOND, éclaboussure pigmentaire de la choroïde, enfin le colobome maculaire dont deux cas seulement ont été rapportés dans la littérature (SORSBY, PUGLISIDURANTI). Nous ne signalerons que pour mémoire les lésions du fundus en rapport avec la myopie (otaphylo-me choroïdite); la myopie accompagne fréquemment le syndrome, mais non toujours.

EVOLUTION. — Il peut arriver que l'ectopie semble se compliquer d'une véritable luxation, soit luxation postérieure dans le vitré, soit luxation dans la chambre antérieure avec sa redoutable complication: le glaucome.

Nous nous permettons d'insister sur le fait qu'il ne s'agit pas d'incidents d'ordre évolutif.

En effet, si la luxation peut atteindre un sujet âgé, soit par suite d'une hyperlaxité du ligament suspenseur, soit par suite d'un traumatisme passé inaperçu, elle s'observe aussi et surtout peut-être chez les sujets jeunes. Cependant, nous ne croyons qu'on puisse nier de façon absolue le caractère évolutif des malformations oculaires; *pour ce qui est de la cataracte en particulier cela semble impossible.*

Que dire à ce point de vue des symptômes généraux ? Certes, dans certains cas, qui ont pu être suivis longtemps, comme celui de CHARAMIS, il semble bien

que dans une forme de syndrome de MARFAN très accusé, les altérations paraissent évolutives, mais en règle, nous croyons qu'à la fin de la croissance le syndrome est en quelque sorte fixé.

Nous ne pensons pas avec WEVE que les dolichostenomèles meurent spécialement jeunes, à moins de lésions cardiaques surajoutées.

Dans quelques cas, il semble que la dolichostenomélie s'atténue progressivement vers la fin de la croissance, peut-être même un certain nombre de formes atténuées observées chez l'adulte ne sont elles rien d'autres que des formes typiques modifiées; ceci ne rétranchant rien à l'importance des formes frustres, comme aussi des formes atypiques que nous allons étudier maintenant.

FORMES CLINIQUES. — Il ne nous est pas nécessaire d'insister sur ces dernières, ce sont les formes où la dolichostenomélie s'associe à d'autres malformations trompeuses. Aussi dans un cas de BURCH de spina bifida observé chez deux sœurs, l'une d'elles présentait une mégalocornée avec ectopie du cristallin, l'autre une buphtalmie avec ectopie. A côté de ces symptômes, elles présentaient des déformations au niveau des pieds et au niveau du rachis, et avaient une affection cardiaque. On doit penser qu'il s'agirait d'une forme fruste d'arachnodactylie, associé à des symptômes trompeurs. Ceci ne représente évidemment qu'un cas, mais, qui certes, n'est pas isolé.

En terminant et pour conclure, nous nous permettons d'insister sur l'importance des formes frustres où le syndrome ne s'observe pas à l'état complet. Ces formes ont tout d'abord été reconnues puis étudiées parmi les parents des sujets présentant une forme typique du syndrome de MARFAN. Maintenant que nous les connaissons mieux, il nous est possible de les reconnaître et d'affirmer ainsi le caractère héréditaire et familial de l'affection.

CHAPITRE IV

DIAGNOSTIC

Le diagnostic du syndrome de MARFAN semble donc aisé, du moins pour les formes typiques, où l'on retrouve les caractères cliniques principaux. Dans ces cas, il ne faudra pas manquer d'examiner systématiquement les yeux; de cette façon, pensons-nous, la coexistence de malformations oculaires apparaîtra plus fréquente encore. Mais souvent, il est vrai, les symptômes oculaires seront révélateurs de l'affection; ici, ils ne seront qu'un fondement de plus au diagnostic, là ils posséderont leur vraie valeur diagnostique.

Ainsi en présence de malformations oculaires congénitales quelconques, il ne faudra pas manquer de penser à d'éventuelles anomalies squelettiques concomitantes et l'on s'efforcera de faire préciser leur caractère héréditaire et familial.

Nous verrons d'autre part que de telles anomalies oculaires contribueront pour une part au pronostic général de l'affection.

TRAITEMENT

En terminant, nous dirons qu'il n'y a pas à proprement parler de traitement du syndrome de MARFAN. On a proposé, en théorie, d'irradier avec les rayons X les cartilages d'ossification des os longs afin d'arrêter leur croissance. On a proposé d'employer encore les rayons pour atténuer l'action de la thyroïde, de l'hypophyse.

On peut se demander s'il n'y aurait pas intérêt à traiter pendant la grossesse toute femme dont les antécédents héréditaires, les caractères propres et les gestations antérieures, manifesteraient l'existence du syndrome, afin d'agir in utero sur le produit de conception, donc plus près de la naissance de la malformation ?

Dans l'ensemble et en pratique le rôle du médecin devra se borner à surveiller l'état général de ces malades, à surveiller pour y remédier les déviations vertébrales.

Quant au spécialiste, lui aussi, devra être avare d'intervention, sauf le cas de complications, en particulier du glaucome.

Mais, en outre, dans quelques cas, l'intervention pourra se trouver indiquée; lorsque, par exemple, en cas de myopie très forte, les verres ne fournissent aucune amélioration.

L'indication majeure, outre le glaucome, se trouve en présence d'un cristallin tremblant qui, tôt ou tard, finirait par se luxer, en avant ou en arrière; mais, ces cas sont peu fréquents, fort heureusement d'ailleurs, car le pronostic d'une intervention sur un œil myope, sur un œil dont le vitré est toujours plus ou moins altéré, doit toujours être réservé.

CHAPITRE V

Ce chapitre comprendra d'une part quelques observations de malades que nous avons pu personnellement examiner, d'autre part les résumés des cent vingt sept observations, ou des lésions oculaires étaient associés au syndrome de Marfan.

Parmi les premières : l'une, l'Observation V nous a été communiquée par Monsieur le professeur TERRIEN; observation présentée par Monsieur le docteur DOLLFUS à la société Belge d'ophtalmologie; quant aux autres : observations inédites, elles nous ont été communiquées par Monsieur le docteur BOLLACK.

OBSERVATIONS PERSONNELLES

OBSERVATION I

Alice D... 33 ans.

Antécédents héréditaires et familiaux. — Parents non consanguins, sa mère était grande et forte, très grande même; ses grands-parents maternels étaient plutôt petits.

Une sœur qui présente une taille également élevée et surtout mains et pieds très développés; un enfant né à terme, dolichosténomèle.

Antécédents personnels. — Née à terme, rougeole, coqueluche, oreillons, bronchites chroniques, elle a grandi principalement à 5 ans.

Réglée à 15 ans, a 1 enfant né à terme qui à la naissance était grand.

1 fausse couche à la suite de quoi forte asthénie, toux. Hospitalisée, mai 1934, à Laennec, où elle reste pendant 3 mois pour une lésion sous-claviculaire droite.

21 juin : P.N.O. droit.

Novembre 34 : infiltration liquide, ponction impossible à effectuer.

Février 35 : abcès froid costal, ostéite, hospitalisée à Laennec.

Janvier 36 : grippe, forte fièvre.

Juin 36 : poumon gauche voilé, hospitalisée à Laennec, pendant 15 jours.

Juillet : repos à la campagne, mais 8 jours plus tard, fièvre à nouveau, entre à Tenon.

Son état général est assez bon, mais examen des crachats : BK ++

Elle tousse un peu, expectore parfois quelques crachats sanglants, surtout, en période précédant les règles.

BK ++, température 37, en 2 ans, amaigrissement de 30 kgs.

On note l'existence de points douloureux sous-claviculaires depuis l'affection du poumon gauche.

Avril 37 : quelques hémoptysies, elle entre à nouveau à l'hôpital Tenon, ayant passé l'hiver à la Salpêtrière, son état général est toujours assez bon, mais elle maigrit toujours, tousse et crache beaucoup, surtout le matin, assez souvent hémoptysies surtout avant les règles; dans ses crachats on trouve toujours des B.K.

Janvier 39 : amaigrissement, température 38 le soir; tousse et crache beaucoup.

Quant à sa malformation oculaire, elle a été reconnue de bonne heure, elle est très certainement congénitale; mais ce n'est guère que vers le mois de mai 37, qu'elle a été rapprochée des modifications du squelette.

I. Examen général et radiographique. — La malade apparaît maigre, décharnée, avec une absence à peu près complète de graisse sous-cutanée, et une musculature peu développée.

Le crâne est déformée, l'axe antéro-postérieure de la tête en particulier est augmenté; la déformation est plutôt du type brachycéphale.

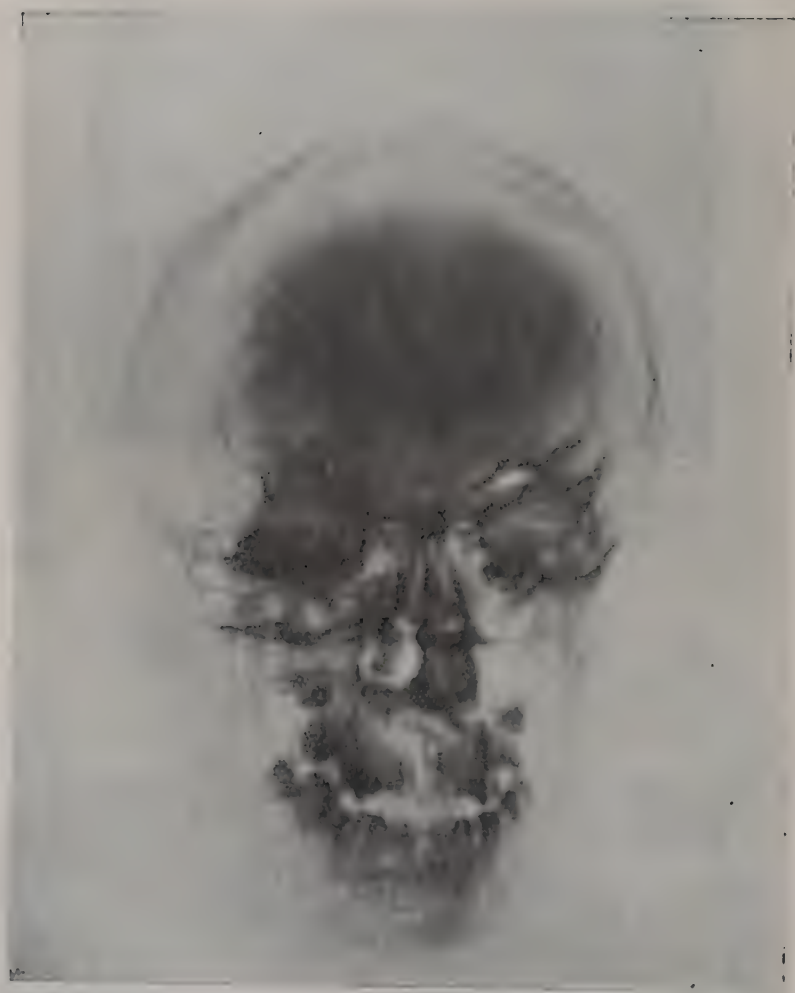
Périmètre de la tête 55 cm, hauteur de la tête 21, écaïlle de l'occipital très saillante.

La face est amincie, avec bosses frontales proéminentes, asymétrie faciale légère; nez fort saillant, arc mandibulaire saillant.

Le palais est élevé, fortement ogival.

Le thorax est très modifié, véritable thorax en entonnoir, avec sillon sternal marqué et enfoncement de la partie inférieure du sternum. Les dernières côtes descendent très bas.





Au niveau du rachis on note dans la région dorsale moyenne une cyphose à grand rayon, cyphose partiellement réductible, lordose dans la région lombaire et très légère scoliose.

Extrémités minces d'une longueur disproportionnée pour la taille; les pieds et les mains sont minces et allongés, articulation assez lâches.

Le tronc est court; le milieu du corps en particulier se trouve non pas comme à l'ordinaire au niveau du bord supérieur de la symphyse, mais bien au-dessous d'elle.

Quelques mensurations seront d'ailleurs plus évocatrices :

taille :	1 m. 56.
envergure :	1 m. 69.
thorax : expir. :	65 cm.
thorax : inspir. :	68 cm.
longueur du membre supérieur :	73 cm.
longueur du bras :	56 cm.
main extrême (du carpe) :	20 cm.
périmètre du bras :	17 cm.
périmètre de l'avant-bras :	18 cm.
périmètre du coude :	19 cm.
longueur du membre inférieur :	89 cm.
longueur de la cuisse :	40 cm.
longueur de la jambe :	43 cm.

Notons par ailleurs que notre malade chausse une pointure de 39, gant du 7.

En résumé ce qui frappe chez notre malade c'est sa maigreur extrême, que l'on peut affirmer à coup sûr avoir été accrue par l'évolution d'une tuberculose.

En outre la petitesse relative de la taille doit être attribuée dans notre cas au fait que le tronc par suite des altérations de la colonne vertébrale (scoliose), se trouvait en quelque sorte raccourci.

Quant à la radio, outre qu'elle rend plus évidente en-

core l'allongement et l'amincissement des extrémités, elle nous montre une architecture osseuse normale.

La radio du crâne est des plus intéressantes en nous montrant une selle turcique plutôt petite, et d'autre part l'asymétrie faciale, bien visible en particulier au niveau des sinus et des fosses nasales d'inégal volume.

II. Examen neurologique : ne révèle rien que des réflexes plutôt vifs, sans aucune modification de la force musculaire qui est conservée.

III. Phanères et système endocrinien : cheveux et poils abondants, dents irrégulièrement implantées.

Règles régulières, thyroïde un peu augmentée de volume, selle turcique un peu rétrécie.

IV. Examen viscéral : poumons, quelques gros craquements en particulier à gauche.

A la radio : pneumothorax droit; ombres hilaires,

cœur : semble déplacé à gauche, pointe abaissée, pas de souffle, retentissement du 2^e bruit au foyer pulmonaire, pouls rapide, inconstant. TA variable au maximum 8 1/2-6, donc hypotension notable. Les autres organes semblent normaux à la radio : cœur en goutte : image très claire.

V. Examen de laboratoire :

métabolisme basal : normal

calcémie : 0,107 °/oo

BW : négatif.

VI. Examen oculaire : la malformation oculaire semble congénitale. Enfant, la madade a toujours eu mauvaise vue. Mais cependant son acuité visuelle relativement bonne lui permettait de suivre la classe.

Tout d'abord on note des yeux profondément enfoncés dans les orbites, les globes oculaires paraissent de volume normal, fentes palpébrales un peu étroites, mais symétriques, motilité normale.

A l'examen des yeux proprement dit on note un petit

strabisme divergent amblyopique de l'œil gauche, motilité normale.

A l'éclairage oblique les cornées apparaissent transparentes, de dimension normale,

pupilles en myosis, irrégulières, réagissant à la lumière, chambres antérieures profondes.

A la lampe à fente l'iris paraît profondément modifié. On n'y voit plus les cryptes normales. L'iris apparaît lisse, atrophique, notons qu'il est mobile avec les déplacements du globe (iridodonésis).

L'épreuve des collyres manifeste la mauvaise dilatation par l'atropine. Les cristallins sont déplacés dans les 2 yeux en haut et en dedans, la portion aphaque de la pupille est plus étendue à droite qu'à gauche. Les cristallins sont opacifiés de façon diffuse et surtout au centre, ils sont peu mobiles, sans doute grâce à leur insertion supérieure et interne, car en bas les fibres de la zonule apparaissent raréfiées, déchirées; seuls subsistent quelques bouquets.

L'ophtalmoscope montre au niveau du fond d'œil, une papille sensiblement normale autant qu'il est possible de l'apprécier, car le fond d'œil n'est que difficilement perméable en raison des opacités des cristallins.

La vision semble se faire par la partie aphaque de la pupille, comme le prouve en particulier la réfraction de l'œil droit (skiascopie + 8)

L'ophtalmomètre de Javal Schiotz manifeste un astigmatisme :

og : + 2,25 à 0°

od : + 3 à 0°

La mesure de l'acuité visuelle :

VOD : 5/10 faible + 7

VOG : 1/60 non améliorable

Les champs visuels sont normaux malgré deux encoches inféro externes, dues semble-t-il aux opacités cristalliniennes.

Examen auriculaire :

I. Examen cochléaire : a) A l'examen otoscopique les tympons apparaissent de coloration de motilité, d'inclinaison normales.

b) Examen acoumétrique : la voix chuchotée est perçue à 5 mètres.

Quant à l'examen de la voie aérienne aux diapasons il est normal. Ceux-ci étant normalement entendus, du diapason 32 au 2.048. La conduction osseuse apparaît normale avec un Schwabach normal, un Weber indifférent, Rinne positif.

c) L'examen audiométrique par contre montre un fléchissement de l'oreille pour les sons aigus.

Fréquences usuelles de 64 à 12.288		64	128	256	512	1.024	2.048	4.096	8.192	12.288
Voie aérienne	O. D.	63	43	27	15	8	6	11	41	47
	O. G.	63	41	24	13	8	6	11	29	34
Voie osseuse	O. D.	78	58	42	30	23	21	26	55	57
	O. G.	78	56	41	29	23	21	28	45	45

Ces chiffres étant exprimés en décibels correspondants aux intensités sonores.

II. Appareil vestibulaire : Pas de troubles vestibulaires spontanés, épreuves caloriques normales.



OBSERVATION II

Claude D... 6 ans.

Il s'agit du fils d'Alice D... 33 ans. Nous n'avons pu personnellement l'examiner, l'enfant qui a été confié à l'œuvre Grancher, ne séjournant pas à Paris.

Je tiens à remercier le Docteur Marteville qui a bien voulu me donner les quelques détails que je possède.

Cet enfant a toujours eu mauvaise vue, il devait pour voir les objets, les approcher beaucoup de ses yeux, nous rapporte sa mère. Un examen oculaire a donc été demandé, qui a montré ce qui suit :

Iridododésis bilatéral avec subluxation des cristallins en haut. Cette subluxation qui, sans aucun doute, date de la naissance est très visible, même sans atropine. On ne note aucun colobome; on note en outre l'existence d'une myopie de 10 dioptries à la skiascopie. Avec les verres qui lui ont été prescrits, l'enfant a une acuité voisine de 4/10. Le fond d'œil est normal.

A côté de cette ectopie cristallinienne, il semble bien qu'il faille retenir des modifications squelettiques. L'enfant avait en effet frappé sa mère dès sa naissance par sa taille.

Depuis elle a conservé cette même impression en le voyant ou par les photos qu'elle reçoit de lui. Cet enfant apparaît maigre, grand, on note en outre du genu valgus.

Son développement intellectuel laisse à désirer paraît-il.

Je pense qu'il faut retenir chez cet enfant ce diagnostic : sur sa taille, sur son aspect, sur la coexistence de malformations du squelette chez un enfant dont la mère présente une forme fruste de syndrome de Marfan.

OBSERVATION III

Mlle X... 14 ans 1/2.

Présente une arachnodactylie absolument typique. Tête allongée, dolichocéphale; taille gigantesque voisine de 2 m., membres allongés, le membre supérieur en particulier. Les membres paraissent en outre amincis. On ne note par contre aucune déformation au niveau du rachis.

Chez cette malade on note l'existence d'ectopie bilatérale des cristallins, ectopie en haut et en dedans; cristallins présentant de nombreuses opacités.

Comme acuité visuelle og : 5/10 avec sphériques +

L'examen auriculaire a été fait, mais on ne peut en tirer aucun renseignement précis.

Donc syndrome de Marfan typique chez une jeune fille à 14 ans 1/2; il est à noter que sa mère, qui semble être le transmetteur, est elle-même de taille élevée, et présente une atrophie localisée du stroma irien, qui est bleu dans cette zone, ébauche vraisemblable de colobome.



OBSERVATION IV

Louis P... 34 ans.

Antécédents héréditaires et familiaux : père et mère vivants, deux frères, 1 sœur.

Mère : grande et mince, aurait une maladie de cœur.

Son père serait bien portant, malgré une syphilis contractée d'ailleurs après la naissance de notre malade; 2 frères bien portants; sœur présente un strabisme accusé.

Antécédents personnels : malingre et chétif depuis l'enfance, mauvaise vue également remarquée très précocément.

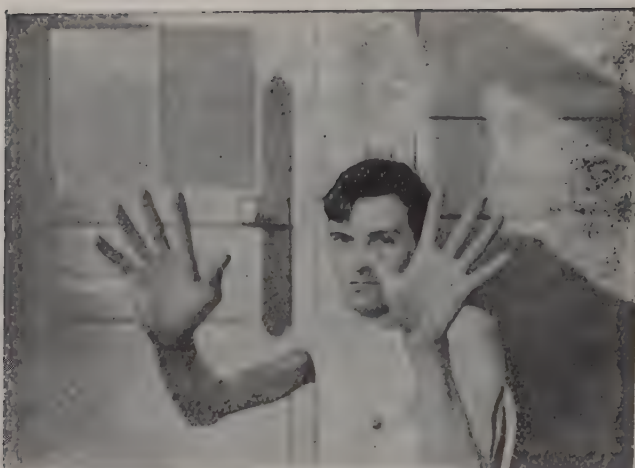
Il n'a marché paraît-il qu'à 5 ans 1/2; il a alors été mis dans une école pour amblyope où il n'a pu rester faute de santé; a essayé d'apprendre un métier (Apprend le Braille), interrompu toujours par des incidents de santé (pleurésies, pneumonies suspectes). Il s'est marié mais n'a pas d'enfant. Il a fait différents séjours dans les hôpitaux, dans le service du professeur Mathieu pour un Pott dorso lombaire, puis séjour à Brévannes et retour à Cochin dans le service du professeur Mathieu où il est opéré d'une hernie ombilicale, et où l'on pratique une greffe d'Halbee.

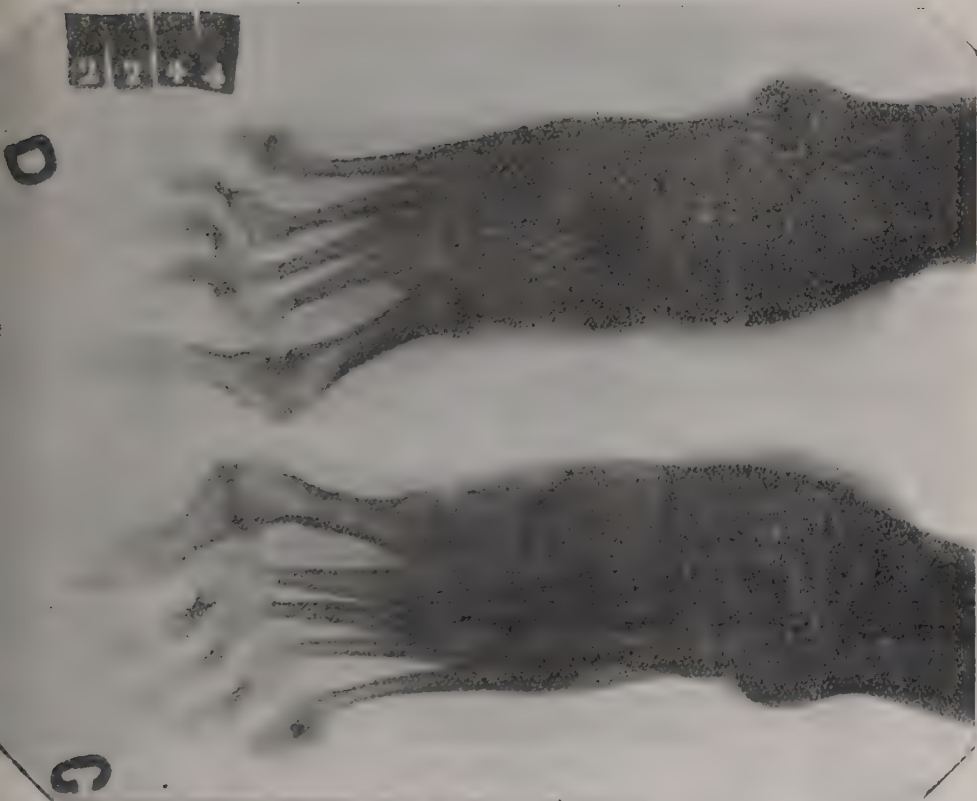
Séjour à Berck, puis à Cochin, à Pessac, où il aurait subi une attaque de paralysie et maigri de 6 kgs; séjour à Neufmoutiers en Brie et enfin retour à Cochin où il se trouve depuis octobre 1937.

Depuis octobre 35 il a été régulièrement suivi par M. le Docteur Bollack qui le premier a pensé à une forme fruste d'arachrodactylie.

I. A l'examen : le malade apparaît maigre, grand, mais ce qui frappe chez lui c'est avant tout ses mains longues, trop longues pour son corps.

Son tissu cellulo-graisseux est peu développé mais sa musculature par contre est assez bien développée.





Au niveau du crâne pas de grosses modifications : périmètre 56 cm.; la face par contre est assez fortement asymétrique; pommettes saillantes surtout du côté gauche, arc mandibulaire saillant, palais ogival.

La radio montre une légère différence de volume entre les sinus droits et gauches.

Le thorax par contre présente des modifications importantes; poitrine aplatie, sillon sternal marqué et enfoncement de l'appendice syphoïde, thorax étroit.

Au niveau du rachis on note une cyphose dorsale à grand rayon; rigidité étendue à tout le segment dorso-lombaire. Notons qu'en outre la percussion des apophyses épineuses est douloureuse.

A la radio on est frappé par l'aplatissement et l'amincissement des vertèbres dorsales, la 5^e dorsale en particulier est très étroite et sur un cliché ne mesurait que 1 centimètre.

Quant aux extrémités elles sont allongées et amincies; les pieds et les mains en particulier les doigts semblent démesurés par rapport au corps; les orteils sont en marteau. Il est à noter que le malade prétend avoir beaucoup grandi vers l'âge de 15 ans, à la suite d'une affection pulmonaire (+ 17 cm.); sa croissance se serait arrêtée vers l'âge de 20 ans. L'examen des radiographies, ainsi que celui des chiffres qui vont suivre vaudront plus qu'un long commentaire.

taille : 1 m. 71 poids : 52 kgs 800

envergure : 1 m. 885

distance pubis-sol : 98 cm.

membre supérieur : 83 cm.

longueur du bras : 42 cm.

longueur de l'avant-bras : 41 cm.

longueur du membre inférieur : 98 cm.

L'extrémité du membre inférieur, dans la station debout affleure la partie supérieure du genou.

longueur du métacarpien : 9 cm.

longueur du médius : 12 cm.



longueur 1^{re} phalange : 6 cm. 3

longueur 2^e phalange : 4 cm.

Telles sont les caractéristiques somatiques de notre malade. Nous voyons que l'envergure dépasse la taille de près de 17 cm., alors que chez un sujet normal elle l'égale ou la dépasse de 0 cm 5 au plus. Mais il faut savoir que le malade, du fait de sa cyphose rachidienne, perd peut-être jusqu'à 7 ou 8 cm. de sa taille.

Le milieu du corps passe environ 5 travers de doigts au-dessous du bord supérieur du pubis. Donc le tronc est trop bref pour la longueur des membres.

II. Examen neurologique : révèle des réflexes vifs, pas de clonus du pied ni à la rotule, pas de troubles de la sensibilité.

Pas de troubles moteurs, ni de troubles de la force musculaire, qui est bien conservée. L'examen manifeste un dermographisme très marqué (la seule pression du stéthoscope faisant apparaître un érythème).

III. Examen viscéral : poumons normaux cliniquement; à la radio on aperçoit quelques légers tractus fibreux au sommet; cœur régulier; bruits bien frappés; retentissement au 2^e bruit au foyer pulmonaire, pas de souffle TA.

Les autres appareils semblent normaux.

IV. Examen de laboratoire : calcémie 0,104 °/oo

BW négatif

V. Examen oculaire : la malformation oculaire semble congénitale; enfant il était maladroit; devait approcher les objets assez près de ses yeux pour les voir. A l'âge de 8 ans, il savait lire mais ne le pouvait que difficilement.

A l'âge de 9 ans, à la suite d'un examen ophtalmologique il entre à l'école des aveugles, mais sa santé ne lui permet pas un travail régulier.

Vers 16 ans, une prescription de verres lui fut faite qu'il ne put supporter (verres d'aphaque).

Il accuse une réelle amélioration de sa vision à l'âge de 22 ans, vers la fin de sa croissance ?

A l'examen on note une enophtalmie, fentes palpébrales étroites mais symétriques; mobilité normale.

Le malade présente en outre un strabisme divergent de l'œil droit.

A l'éclairage oblique les cornées apparaissent transparentes, de dimension normale. Les pupilles sont en myosis, irrégulières réagissant bien à la lumière.

A la lampe à fente, la Chambre antérieure apparaît profonde, l'iris est tremulant (iridodonésis) en particulier dans la région de l'iris non soutenue par le cristallin (en haut et en dehors). L'iris semble de structure normale.

La dilatation obtenue par l'homatropine n'est pas mauvaise. Elle laisse voir une très grande portion du cristallin, principalement du côté OD.

Les cristallins sont donc en situation ectopique en bas et en dedans; cette position semble la moins fréquente, et en examinant les différents cas publiés, je n'en ai guère trouvé qu'une dizaine, avec cette disposition.

Les cristallins sont très mobiles, très transparents. Du côté droit pendent au niveau de l'équateur cristallinien, les fibres déchirées de la zonule. Du côté gauche, quelques fibres subsistaient intactes, bien qu'allongées, mais des deux côtés il semble que les fibres zonulaires soient raréfiées.

On ne note pas de colobome.

Au niveau du fond d'œil gauche, la pupille apparaît de coloration normale, déformée, ovale à grand axe horizontal; du côté droit pupille oblique ovale avec cône inférieur.

Acuité visuelle : VOD : $1/10 + 5$

VOG : $1/10 + 7$

Il est intéressant de noter que ce malade, lit de près sans lunettes; de l'œil gauche en particulier il lit n° 5 de l'échelle de Parinaud sans verres en plaçant seulement



le test dans son champ visuel temporal afin sans doute d'utiliser sa vision à travers le cristallin.

De face et de près VOD : + 10 n° 4 } de la même
VOG : + 12 n° 5 } échelle de
Parinaud

Examen auriculaire.

I. Appareil cochléaire : a) A l'examen otoscopique les tympans apparaissent de coloration, de motilité et d'inclinaison normales.

b) A l'examen acoumétrique : le malade se plaint de ne pas entendre certaines sonneries depuis 5 ans.

La voix chuchotée est perçue à 0 m. 30 des deux côtés. La montre n'est perçue ni par air ni au contact.

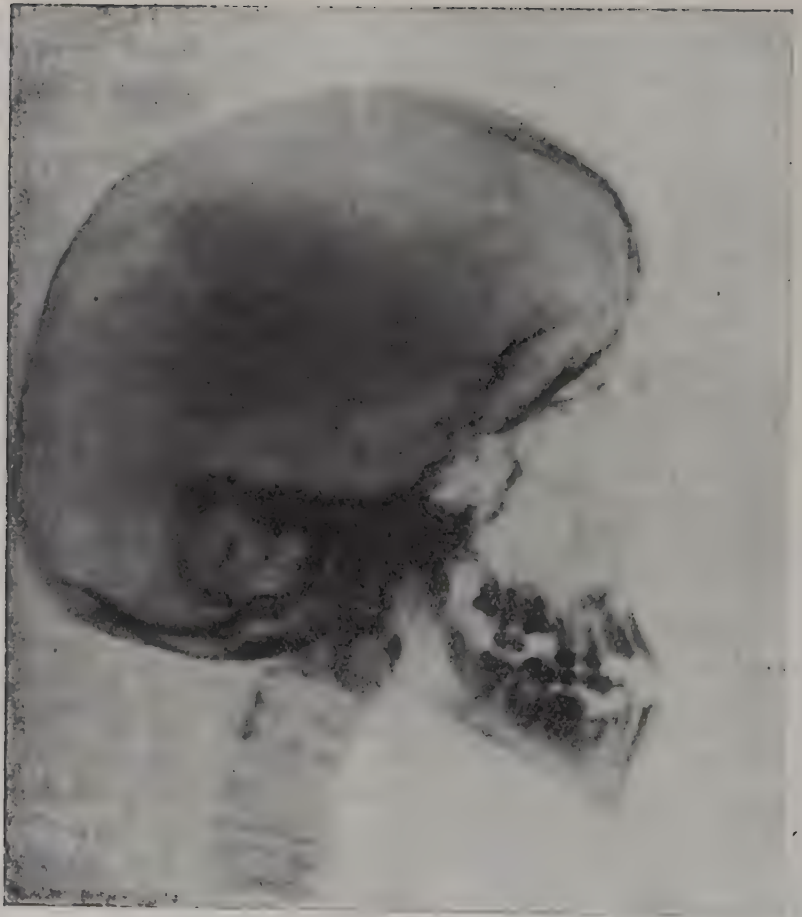
L'examen de la conduction aérienne aux diapasons ne manifeste rien d'anormal. Quant à la conduction osseuse elle révèle un Schwabach diminué de 10 secondes, un Rinné positif et un Weber indifférent.

c) L'examen audiométrique : manifeste une très mauvaise perception des sons aigus.

Fréquences usuelles de 64 à 12.288		64	128	256	512	1.024	2.048	4.096	8.192	12.288
Voie aérienne	O. D.	67	53	37	29	24	39	81	95	95
	O. G.	63	49	35	23	20	43	77	87	95
Voie osseuse	O. D.	82	63	52	44	39	49	81	95	93
	O. G.	85	70	52	47	45	55	77	83	83

Ces chiffres étant exprimés en decibels correspondants aux intensités sonores.

II. Appareil vestibulaire : Pas de troubles vestibulaires spontanés, épreuves caloriques normales.



OBSERVATION V

Albert L... 16 ans 1/2.

Antécédents héréditaires et familiaux : père et mère normaux; pas d'autres antécédents oculaires dans la famille. La mère a fait une fausse couche : stigmates d'éthylisme chez le père et le grand-père paternel.

Antécédents personnels : né avant terme (8 mois). L'anomalie existe depuis la naissance en particulier ce sont les troubles de la vision qui ont frappé l'entourage du malade et qui l'ont amené à consulter. On note un épisode méningé vers l'âge de 3 ans.

I. Examen général : l'aspect du malade est caractéristique par sa taille tout d'abord mais aussi et surtout par l'allongement de la face et des membres supérieurs.

Le crâne présente un axe antéro postérieur augmenté; il est étroit, nettement dolichocephale. La face est allongée; le nez est long et mince, la voute palatine très ogivale, le maxillaire inférieur prognathe; avec arc mandibulaire irrégulier. A la radio la face est asymétrique avec saillie de la partie droite. Le thorax est étroit, avec un pannicule adipeux presque absent; la peau est comme « collée sur les os ».

Au niveau du rachis on constate l'existence d'une cyphoscoliose à convexité droite, siégeant au niveau des dernières vertèbres dorsales.

L'aspect des membres est caractéristique; le membre supérieur en particulier est allongé, aminci. La main est longue et mince, de même que le pied. A la radiographie les mains présentent un allongement des métacarpiens, les pieds des métatarsiens et des phalanges.

Quelques mensurations permettront d'ailleurs d'apprécier cet allongement.

taille : 1 m 65 poids 45 kgs 5

envergure : 1 m 75

longueur de l'avant-bras : 0 cm 28

longueur totale de la main : 0 cm 22





longueur du médium : 0 cm 12
longueur du membre inférieur : 0 cm 92
longueur jambe : 0 cm 48
longueur pied : 0 cm 27

Au total donc allongement des membres prédominant aux extrémités. Les mains présentent l'aspect en « patte d'araignée ».

Notons que les articulations ne sont pas spécialement laches.

II. Examen neurologique : cet examen est négatif malgré l'atrophie musculaire, le tonus est normal de même que la force musculaire et la réflexivité. Enfin le malade présente un évident retard intellectuel.

III. Phanères et système endocrinien : les dents sont irrégulières, mal plantées, chevauchantes, elles ne présentent pas le caractère des dents d'Hutchinson. Mais il faut noter le faible développement des testicules chez ce malade, de même que l'alopecie axillaire et pubienne anormale à son âge.

A la radio la selle turcique est normale, pas d'altération des clinoides.

IV. Examen viscéral : poumons, foie, rate, normaux.

L'examen du cœur montre un pouls à 84 avec une tension artérielle de 13,5/8,5; la palpation révèle un abaissement de la pointe. On note enfin l'existence d'un petite souffle systolique au niveau de la pointe extrêmement variable.

Examen de laboratoire.

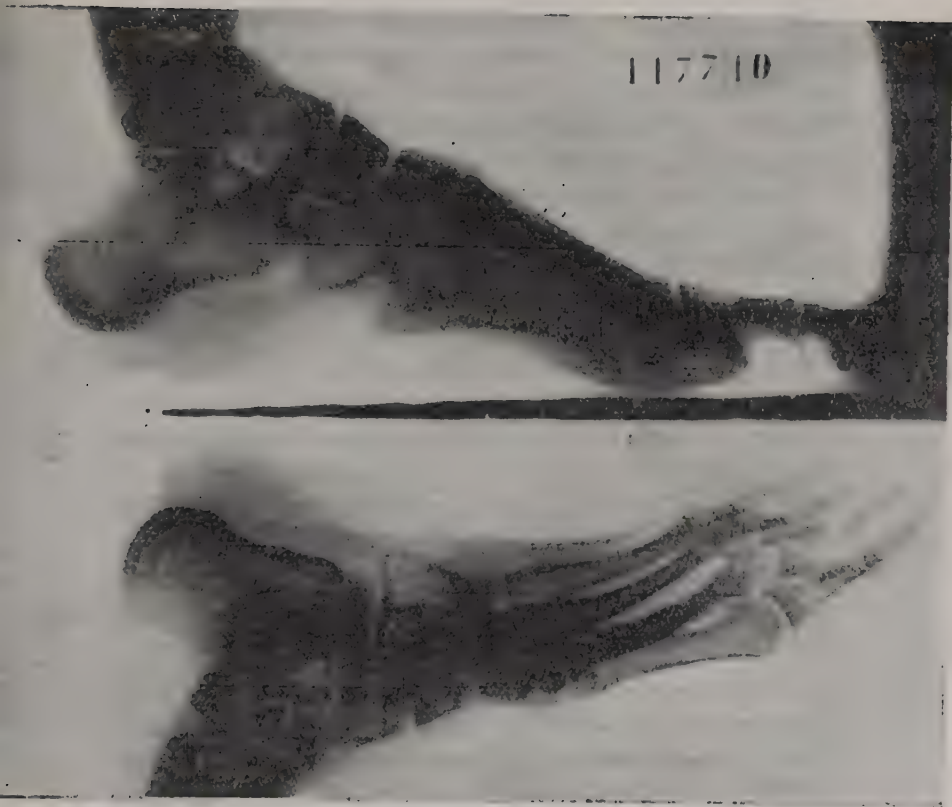
métabolisme basal : normal

calcémie 0,092 pour °/oo

BW 0 négatif

V. Examen oculaire : revêt dans ce cas une importance extrême puisque c'est en effet à cause des troubles de la vision que le malade est venu nous consulter, également aussi il a guidé le diagnostic.

Les yeux sont de forme de volume de situation nor-



males; la motilité est bonne. L'œil proprement dit montre à l'éclairage oblique des pupilles étroites, égales, régulières, réagissant bien à la lumière.

La lampe à fente permet d'apprécier la profondeur de la chambre antérieure qui semble augmentée, on note aussi l'existence d'un iridodonésis important, prédominant à la portion inféro-externe de l'iris.

On obtient une bonne dilatation à l'homatropine. L'examen révèle alors aisément la situation ectopique des cristallins qui sont en en haut et en dedans. La zonule est rompue, une partie des fibres sont rétractées vers le cristallin prenant l'aspect boudiné.

Au niveau du cristallin on trouve de fines opacités, qui d'ailleurs le laisse parfaitement perméable. L'examen ophtalmoscopique, aussi bien à travers le cristallin qu'en dehors de lui, montre un fond d'œil normal, sans aucune trace de colobome.

Quant à son acuité visuelle elle est de

4/10 avec sphérique — 4,50

Il ne m'a pas été possible de prendre un audiogramme chez ce malade; celui-ci étant parti en sanatorium.

En résumé, dolichocéphalie, envergure supérieure à la taille; allongement des extrémités, faible développement de la musculature, le tout associé à une malformation oculaire à type de subluxation cristallinienne; en voilà assez pour poser le diagnostic de syndrome de Marfan.

Ces cinq observations montrent qu'il s'agit bien d'un syndrome de Marfan avec lésions oculaires, trois d'entre elles correspondant à des formes typiques de cette dystrophie, deux à des formes frustes. Il est à noter que dans aucune d'entre elles il n'a été possible d'affirmer le caractère héréditaire de l'affection. Dans l'observation II, il semble cependant qu'il s'agisse bien, chez l'enfant de notre malade I également d'un syndrome de Marfan, bien que le peu de renseignements ne nous permette de conclure avec certitude.

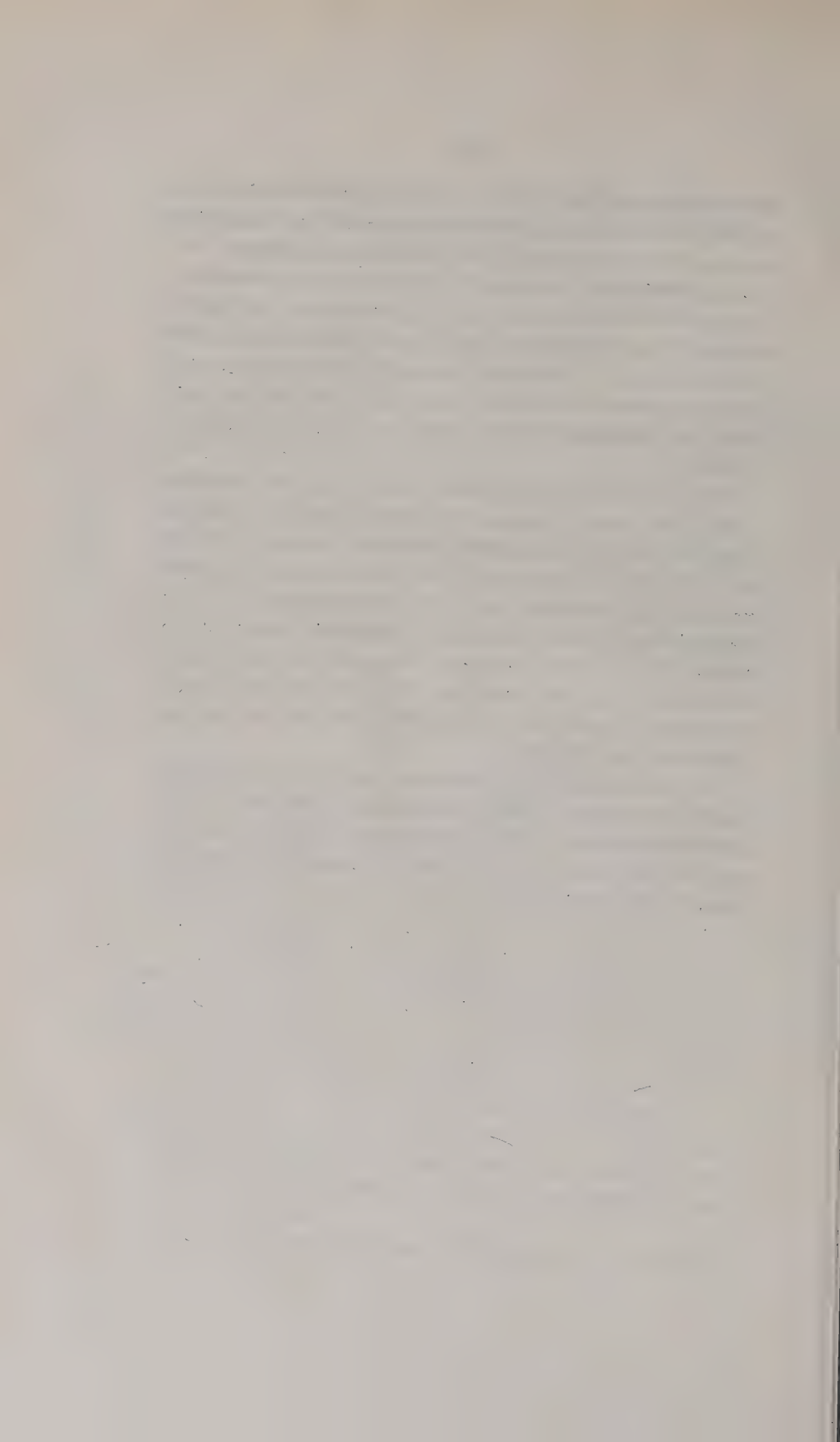
Quant aux malformations oculaires, elles consistent

essentiellement, nous l'avons vu, en subluxation des cristallins. Notons que dans l'observation IV les cristallins ont une situation peu fréquente en bas et en dedans.

Nous avons eu la curiosité, chez trois de nos malades, d'examiner les oreilles de façon systématique et quelle n'a pas été notre surprise de constater, chez la première de nos malades à première vue normale, une mauvaise perception des sons aigus à partir du 8. 192, ce qui présente une certaine valeur, vu l'âge de notre malade : 33 ans.

Chez notre deuxième malade (observation IV), l'oreille n'était pas subjectivement normale et notre malade se plaignait de ne pas entendre certaines sonnettes. Chez lui l'audiomètre révèle un déficit plus marqué atteignant les sons aigus surtout à partir du 2048, surdité à type labyrinthique. Enfin nous avons examiné l'oreille de la malade III, mais ses réponses irrégulières, en rapport sans doute avec son jeune âge, ne nous ont pas permis de conclure, bien qu'il nous semble qu'ici encore les sons aigus aient été affectés.

S'agit-il d'une lésion constante dans le syndrome de Marfan ? ou d'une simple coïncidence fortuite ? Il ne nous est pas possible de trancher la question du fait des cas trop peu nombreux. Il nous a paru intéressant à signaler ces faits.



OBSERVATIONS RESUMEES

Il nous a paru intéressant, de rapporter les différentes observations de syndrome de Marfan, s'accompagnant de malformations oculaires. Quelques uns, nous ont échappé sans aucun doute; nous nous sommes efforcés en les résumant d'insister sur les caractères essentiels; il sera d'ailleurs aisé en consultant la bibliographie de se reporter aux observations originales.

Nous avons adopté comme mode de classement, l'ordre chronologique, afin de bien montrer les auteurs qui, les premiers, ont constaté les malformations oculaires.

ORIGINE	SEXE ÂGÉ	ANTÉCÉDENTS héréditaires et familiaux	ANTÉCÉDENTS personnels	CIRCONSTANCE étiologiques et vérification
1 Pfaundler 1913	F 1 an	Aucune affection dans la famille.		
2 Borger 1914	F 1 an	Aucune affection analogue dans la famille.	4 semaines avant terme, longueur des membres notée dès naissance.	A l'autopsie, cœur volumé normal, petit orifice cloison interauriculaire, selle turcique élargie, dégénérescence kystique, hypophyse antérieure.
3 Borger 1914	H 3 ans	2 frères grands et maigres.	Né à terme, malformation observée à la naissance.	Alcoolisme chez grand-père.
4 Neresheimer 1916	F 6 ans	1 sœur grande et forte.	Depuis la naissance.	
5 Cameron 1924	H 12 ans		Dès la naissance.	
6 Ormond 1924		a rapporté 3 cas où l'arachnodactylie est associée à une ectopie		
7 Schlack 1926	H 5 ans	Néant.	Né à terme. Anomalie notée à la naissance.	
8 Grosser et Jgersheimer 1927	F	Pas anomalie dans la famille.		
9 A. Zuber 1927	F 14 mois	Un autre enfant, palais ogival, dents mal plantées.	Rien d'anormal à la naissance.	

SYMPTOMES généraux	SIGNES viscéraux	PHANÈRES et système endocrinien	EXAMENS de laboratoire	SYMPTOMES OCULAIRES
Arachnodacty- lie typique.		Rien à signaler au point de vue endocrinien.		Hydrophthalmie. Iridodonsis, luxation du cristallins.
T : 0°76; P : 69.200. Mouvements atetoriques. Arachnodactybe typique.	Cœur déplacé à gauche, souffle systolique, poumons : râles à bronchite.	Cheveux abon- dants. Selle turcique normale.		Enophtalmie. Hydroptalmie megalocornée, myo- sis, iris atrophique. Subluxation des cristallins
T : 1,36 ; P : 21 kgs. Allongement des extrémi- tés : tête pe- tite.	Cœur déplacé à gauche, souffle systolique de la pointe.	Chevelure épaisse, dents normales, testi- cules petits.		Enophtalmie, fente palpé- brale droite petite. Su- bluxation des cristallins. Vestiges du membrane pupillaire. Myopie 20 d : OD : 16 d OG.
T : 1,05 ; P : 13,200. Extrémités al- longées et min- ces.	Cœur déplacé à gauche.	Selle turcique, élargie, pro- fonde.		Enophtalmie. Pupilles étroi- vestige de membrane pu- pillaire OD ; d'iridodone- sis.
Forme typique.	Pas de souffle.	Cheveux épais, raides, selle turcique dont bord postérieur vertical.		Iridodonsis ODG. OG : forte myopie de 30 d OD : aphakrie postopératoire
cristalinienne.				
1-12 ; P : 13,5. Forme typique reflexes vifs Romberg +	Cœur : souffle systolique pointe pou- mons : râles bronchite.	Cheveux épais. Selle turcique normale.	B W négatif.	enophtalmie nystagmus pilles étroites, iridodonsis luxation des cristallins
Forme typique d'arachnodac- tylie.		Rien d'anormal.		megalocornée chambre antérieure profonde myo- sis luxation des cristallins
T : 0,67 ; P : 5 kg. 400. Forme typique, division voile palais,		6 dents. Selle turcique normale.	B W négatif. Cuté négative.	Stabisme convergent. Nystagmus bilatéral mar- qué.

ORIGINE	SEX E AGE	ANTÉCÉDENTS héréditaires et familiaux	ANTÉCÉDENTS personnels	CIRCONSTANCES étiologiques et vérification
10 Ganther 1921	F 6 ans	Néant.		Grippe chez la mère au 6 ^e mois gros- sesse.
11 Igersheimer 1927	F 6 ans	Néant.		
12 Moro 1927	F 12 ans			
13 Hamburger 1928	5 semaines	L'auteur a observé un cas analogue à celui de Bier chez un		
14 Bier 1928	F 7 ans	Grand-père mater- nel (pieds et mains allongés).	Dès naissance	
15 Steindorff 1929		a rapporté un cas où l'arachnodactylie est associée à une ectopie		
16 Müller 1929	4 ans			
17 Friedrich-Thaden 1929	H 1 an 1/2	Le père aurait eu des bras et des jambes longs.	Aurait eu des trou- bles oculaires à quelques mois Glau- come?	
18 Bruno-Fleischer 1928	1 an 1/2	Cas analogue au cas de T. Thaden.		
19 Young 1929		a rapporté 3 cas où l'arachnotylie est associée à une ectopie		

SYMPTOMES généraux	SIGNES viscéraux	PHANÈRES et système endocrinien	EXAMENS de laboratoire	SYMPTOMES OCULAIRES
T : 1,03 ; P : 12 kgs. Forme typique + sclérose base du crâne,	Cœur régulier. T A : 10/6.	Dents crenelées. Déformation de la selle turci- que.	B W négatif.	Enophtalmie pas d'iridodo- nèsis pas de nystagmus Papilles blanches excavées surtout + OD.
Aspect typique.	Pas de souffle.			Megalocornée. pas d'hydro- phtalmie, cristallins luxés en bas.
Aspect typique + réflexes exa- gérés, clonus du pied,	Cœur normal.			Nystagmus.
Nouveau né de 5 semaines, l'étroitesse de la selle turcique manquait.				
T : 1,33 ; P : 0,25. Forme typique		Selle turcique normale.		Iridodonesis subluxation des cristallins VOD : 1/7 + 9 VOG ; 1/5 + 9
Cristalinienne.				
Extrémités allon- gées, grêles. Faiblesse ligamen- taire. Pied plat	Cœur et pou- mons normaux.	Pas de troubles endocriniens.		Enophtalmie. Luxation des cristallins. Mauvaise acuité visuelle.
T : 0 m. 85. P : 10 kg 100. Ex- trémités al- longées Calca- néum saillant. Musculature peu dévelop- pée. Polichocephalie	Pas de souffle	Selle turcique profonde.		Enophtalmie Mégalocornée. Luxation cristallin droit. Myopie accentuée. A gauche, iridodonesis.
Cristalinienne.				

ORIGINE	SEX AGE	ANTÉCÉDENTS héréditaires et familiaux	ANTÉCÉDENTS personnels	CIRCONSTANCES étiologiques et vérification
20 De Haas H.-L. 1930	F 9 ans	Père : grandes mains et grands pieds. Cataracte bilatérale, probablement associée à luxation bilat. du cristallin.	Subluxation congénitale des 2 cristallins.	
21 De Haas H.-L. 1930	F 6 ans	Identiques.		
22 Ellis R.-W.-B. 1931	F 8 ans	Père : mains et pieds longs. Un frère a des déformations identiques.	Née au terme de 7 mois. 5 fractures entre 18 mois et 5 ans 1/2.	
23 Vogt 1931	H 13 ans			
24 H. Weve 1931	H 48 ans	Père : Sublux. bilat. des cristallins. Arachnodactylie frustrée. 3 enfants vivants ont les mêmes lésions. Quatre morts jeunes auraient eu les mêmes lésions identiques.		
25 Weve 1931	H 19 ans	(Fils du précédent.)	Mauvaise vue depuis l'enfance. Glaucome aigu de l'œil droit à 9 ans. Subluxation bilatérale. Iridodonorie et ectopie pupillaire. Hypermétropie.	
26 Weve 1931	H 18 ans	Frère du précédent.		

SYMPTOMES généraux	SIGNES viscéraux	PHANÈRES et système endocrinien	EXAMENS de laboratoire	SYMPTOMES OCULAIRES
1 m. 52 Arachnodactylie typique.				Cristallins luxés en haut et en dehors VOD 1/24 — 9 2/10° VOG 1/10 — 9 2/10°
Allongement anormal des mains et des pieds. 1 m. 31.	Cœur et pou- mons normaux.			Cristallins subluxés en haut et en dehors. VOD 1/40 — 10 2/10° VOG 1/12 + 10 3/10°
Forme typique de déformation. Sclérotiques bleues.			Calcémie 0,098 o/100	Sclérotiques bleues. Iridododésis. Cristallins subluxés. Choriorétinité à gauche.
Dolichocéphalie Arachnodactylie des pieds et des mains. Eperon calca- néum. Cyphos- coliose. Hypo- plasie muscu- laire.	Lésion cardia- que à type de maladie mi- trale.	Selle turcique normale.		Luxation bilatérale des cris- tallins. Iridododésis.
T : 1 m. 73. En- vergure 1, 71 doigts allon- gés, visage mince, pieds plats.	Cœur normal			OD : luxation du cristallin dans le vitré, chorioré- tinité atrophie optique, enucléation en 1926. OG : Infiltration du corps ciliaire et de l'iris cristal- lin subluxé, opaque cho- riorétinité à papille blan- che. Enucleation 1929.
T : 1 m. 83. P : 60 kg. Extré- mités allon- gées. Omopla- tes saillants. Hypoplasie musculaire.	Pouls à 54. Cœur et poumons normaux.	Selle turcique normale.		Luxation bilatérale du cris- tallin dans le vitré. Trouble du vitre à gauche. L'iris est atrophique.
T : 1 m. 77. Env. 1 m. 75. Doigts longs et min- ces, surtout à droite. Visage allongé.	Cœur normal			Des deux cotés, le cristallin repose sur le plancher oculaire, le droit présente une cataracte complète le gauche est transparent, la cornée est de diamètre normal.

ORIGINE	SEX E AGE	ANTÉCÉDENTS héréditaires et familiaux	ANTÉCÉDENTS personnels	CIRCONSTANCE étiologiques et vérification
27 Weve 1931	F 16 ans	Sœur des précédents.		
28 Weve 1931	F 16 ans	1 frère de 28 ans avait 2 mètres. 1 frère de taille éle- vée. La mère gran- de et mince. (3 formes frustes vraisemblables).	Ectopie cristallinien- ne congénitale et bilatérale. Vision mauvaise surtout à droite. A 4 ans opérée pour sta- phylome de la sclé- rotique.	
29 Weve 1931	H 16 ans	Forme fruste d'a- rachnodactylie chez le grand-père maternel, oncle et cousin.	Longs doigts et longs pieds, notes dès la naissance,	
30 Weve 1931	H 40 ans	Grand-père aurait présenté un aspect analogue. Pas de consanguinité. 3 enfants arachno- dactyles.	Anévrisme de l'aor- te. Mauvaise vue dès la naissance.	Pas de consanguin
31 Weve 1931	H 15 ans		Longueur et graci- lité des mains et doigts dès la nais- sance.	

SYMPTOMES généraux	SIGNES viscéraux	PHANÈRES et système endocrinien	EXAMENS de laboratoire	SYMPTOMES OCULAIRES
: 1 m. 63. Env. 1 m. 72. Ex- trémités allon- gées, doigts longs, sauf à droite. Pieds plats al- longés (pointu- re 41). Palais élevé.	Premier bruit mal frappé. Pas de souffle.			Subluxation bilat des cris- tallins. Pupilles décentrées en haut. Cristallins petits et troubles
: 1 m. 90. Env. 1 m. 89. Doli- chocéphalie. Cyphose dor- sale. Lordose lominaire. Epe- rons calcaneus Pieds plats.	Soufflesystolique de la pointe.			Aphakie. Excavation gl u- comateuse très marquée, l'œil droit semble plus saillant. AG. VO (+11) (+2 à 7.5°) 1/2 Colobome opératoire avec in- clusion de l'iris.
rachnodactylie typique.				Subluxation bilatérale des cristallins, globes et cor- nées augmentés, Iridodo- nèsis marqué bonne dila- tation. Cristallin droit luxé en bas, le gauche en bas et en dehors. Persistance de l'artère. Hyaloiide. VODG-45 : 1/2.
olichocéphalie. Allongement mains et pieds	Retentissement du 2 ^e bruit pul- monaire.		Bw. négatif.	Strabisme divergent. Globes augmentés, pupilles étroites décentrées, en haut Iris atrophiques, Iridodo- nèsis, Cristallins déplacés en bas et en dehors et dans la profondeur de l'œil. VOD. Sph. 14 : 1/100 VOG. Sph. 14 : 3/4
T : 1 m. 83 oids : 59 kilogs; taille d'un en- fant de 18 ans. membres allon- gés et minces.		Selle turcique	B. W. négatif	Globes et cornées normaux. Strabisme divergent alter- nant. Iridodonesis mar- qué, pupille excentri- que. Iris non atrophique. Luxation congéni- tale des cristallins luxés en bas dans le vitré. 16 ^a hypermetropie. V.O.D.G. avec correction 10/10, O.D. 3/4 O.G.

ORIGINE	SEX AGE	ANTÉCÉDENTS héréditaires et familiaux	ANTÉCÉDENTS personnels	CIRCONSTANCES étiologiques et vérification
32 Weve 1931	H 12 ans		Depuis naissance, mains et pieds longs et minces.	
33 Weve 1931	F 9 ans		Depuis naissance, maigreur et gra- cilité avec extré- mités allongées.	
34 Dor 1932	H adulte			
35 Franceschetti 1932	F 28 ans	Père dolichostenomèle. Mais sans anomalie oculaire.		
36 Abelsdorff 1932	F 16 ans	La plus jeune de 9 enfants, 1 frère présenterait des doigts allongés		
37 Ad. Hudson 1932	H 19 ans	Huit enfants, deux atteints, lui et une sœur de 22 ans.	Malformation oculaire observée à la naissance.	
38 Custodis 1932	H	L'affection est décrite chez le père et le fils. Chez le père existait. Chez ces deux malades ont trouvé maints indices de troubles		
38 bis Killmann		L'auteur rapporte le cas d'un homme présentant l'association		
39 Padovani Sabatino 1932	H 20 ans		Mauvaise vue datant de l'enfance.	

SYMPTOMES généraux	SIGNES viscéraux	PHANÈRES et systtme endocrinien	EXAMENS de laboratoire	SYMPTOMES OCULAIRES
: 1 m. 66. Extrémités longues et minces surtout les mains.	Au cœur, souffle intense à la pointe.			V.O.D. + 48 : 1/10. V.O.G. + 46 : 1/2. Iris tremblant. Pupilles réagissant bien à la lumière. Cristallin luxé dans le vitré.
Visage allongé thorax asymétrique. Cyphoscoliose marquée. Extrémités longues et minces.	Cœur : souffle systolique de la pointe. 2° bruit pulmonaire retentissant.			Pas de strabisme. Iridododénis. Bonne dilatation. Cristallin petit avec quelques opacités, déplacé en haut et en dedans Les fibres zonulaires font défaut en bas et en dehors.
: 1 m 84. Mains très allongées en fuseaux dolichocephalie.				Subluxation des cristallins myosis marqué. Myopie forte car + 5°, corrige l'aphakie.
Syndrome de Marfan typique. Thorax en entonnoir. Hypoplasie musculaire.				Colobome cristallinien bilatéral. V.O.D. — 3,5° : compte doigts à 1 mètre. V.O.G. — 43° (— 3 à 163° : 1/3). Fond d'œil D.G. staphylome myopique.
Cyphoscoliose marquée. Extrémités allongées et minces.	Au cœur pas de souffle.	Selle turcique normale.		Cristallin luxé symétriquement en dedans et en arrière. V.O.D. — 8° 1/6. V.O.G. — 8° 3/10.
Brachnodactylie typique.				Strabisme divergent de l'œil gauche. Subluxation du cristallin. V.O.D. 1/3 avec correction. V.O.G. mouvements de la main.

à l'état de glaucome inflammatoire survenant sur un œil dont le cristallin changeait de position.
sécrétion endocrine.

Brachnodactylie avec ectopie bilatérale du cristallin et malformation cardiaque.

Extrémités très longues, doigts éfilés. Musculature mal développée.		Hypogénitalisme.		O.D. leucome adhérent staphylome ciliaire T O D + cristallin luxé dans le vitré. O.G. sclérotique élevée, luxation dans le vitré.
--	--	------------------	--	--

ORIGINE	SEX E AGE	ANTÉCÉDENTS héréditaires et familiaux	ANTÉCÉDENTS personnels	CIRCONSTANCE étiologiques et vérification
40 A. Sorsby 1932	F 16 ans	Pas d'autre cas dans la famille.	Vue mauvaise dès la naissance.	
41 Weill 1932	H 4 ans	Mère présentant la même association	L'anomalie existait dès la naissance.	
42 Weill 1932	F 36 ans	Mère du précédent.		
43 Weill 1932	F 52 ans			
44 Weill 1932	F 27 ans		Observé dès la naissance.	Cœur augmenté de volume. Valvule aortique dilatée. Petites extasies. Glandes endocrines normales à part ovaires scléro-kystiques.
45 Weill 1932	F 46 ans		Anomalies observées dès la naissance.	Cœur de volume normal. Sur la mitrale aspect d'endocardite guérie, glandes endocrines normales.
46 Weill 1932	H 3 ans	Mère forme frustre.		

SYMPTOMES généraux	SIGNES viscéraux	PHANÈRES et système endocrinien	EXAMENS de laboratoire	SYMPTOMES OCULAIRES
Taille exagérée, les mains sont typiques de dolichosténomélie.		Fosse pituitaire normale.		Subluxation des cristallins O.D.G.
Tête allongée A la radio, im- pressions digi- tales dissémi- nées. Spina bifida Mains et pieds allongés, non amincies.		Selle turcique normale.		Luxation des cristallins avec iridodonesis marqué.
Taille : 1 m. 73 Thorax plat Scolioses dorsale et lombaire. Bras et mains allongés et minces.		Selle turcique petite peu pro- fonde.		Iridodonesis avec forte myo- pie. Subluxation des deux cristallins. Hernie du vi- tré dans la chambre an- térieure.
Taille : 1 m. 72 Tête très petite Thorax plat Scoliose				Colobome bilatéral de l'iris et du cristallin. Iridodonesis léger. Le cris- tallin gauche, qui était opaque, a été extrait avec bon résultat.
T : 1 m. 75 Tête petite Pott doso lom- baire. Extrémités allon- gées et amincies.	Sclerose pulmo- naire. T. A. élevée. Aorte élargie	Selle turcique un peu petite.	B. W. négatif	Enophtalmie. Ectopie des cristallins. Iridodonésis. Myosis serré rebelle, amaurose OD. avec cristallins opaques.
T : 1 m. 95 Dolicocéphalie Mains et pieds allongés.		Cheveux peu fournis. Selle turcique peu profonde aplatie.		Fortes myopies. Iridodonésis léger. Ectopie des cristal- lins.
Crane allongé Impression di- gitale. Spina bifida		Ectopie testicu- laire.		Luxation des cristallins avec iridodonésis.

ORIGINE	SEX E AGE	ANTÉCÉDENTS héréditaires et familiaux	ANTÉCÉDENTS personnels	CIRCONSTANCES étiologiques et vérification
47 Weill 1932	F 38 ans	Un fils forme frustre d'arachnodactylie.		
48 Hayakawa 1933		L'auteur décrit un cas d'arachnodactylie typique avec luxation semble certain.		
49 F. Parkes-Weber 1933	H 19 ans	Sœur arachnodactyle. Pas d'autre cas dans la famille	Débuts à la puberté	
50 F. Parkes-Weber 1933	F 15 ans	Sœur du précédent		
51 Kurz 1934	2 ans 1/2	Père arachnodactyl Mère (ptosis congénital).	Anomalie observée dès la naissance.	
52 Kurz 1934	F 25 ans	Son père, un frère : extrémités allongées mais pas d'anomalie oculaire.		
53 Kurz 1934	F 44 ans	Pas de cas dans la famille. Deux enfants normaux.	Anomalie dès la naissance.	

SYMPTOMES généraux	SIGNES viscéraux	PHANÈRES et système endocrinien	EXAMENS de laboratoire	SYMPTOMES OCULAIRES
T : 1 m. 45, crane agrandi. Scoliose dorsale très marquée. Pieds et mains allongés.		Chevelure peu abondante. Selle turcique normale.		

des cristallins. A l'œil gauche on note également un décollement de la rétine. Le caractère héréditaire

T : 1 m. 66 ; Poids : 62 kgs, aspect caractéristique avec de longs membres et doigts en crochets.	T. A. 12-6	Fosse pituitaire normale.	B. W. négatif	Aphakie opératoire. Il présentait une ectopie bilatérale des cristallins et fut opéré en 1931 et 1932 pour glaucome aigu.
Pieds et mains allongés. Scoliose et lordose. Thorax en entonnoir. Dépression sternale.				Myopie forte, Iridodonesis Cristallin ectopique déplacé en dehors.
Thorax en entonnoir. Extrémités allongées. T : supérieure à la normale de 11 cms.	Souffle systolique intense. Cœur élargi		B. W. négatif	Cristallin luxé en bas et en dehors. Pupille étroite, fibres zonulaires intactes, fundus normal.
T : 1 m. 70 Enverg. : 1 m. 78 Extrémités allongées.	Souffle systolique de la pointe Retentissement 2° bruit pulmonaire.	Selle turcique normale.	Métabolisme basal augmenté de 12 à 15 %.	Strabisme divergent OG. Megalocornées cristallins luxé en haut et en dedans Fibres zonulaires raréfiées VOD après extraction + 6 : 1/3 VOG. 24 inférieure à 1/10
T : 1 m 54 Enverg. : 1 m. 60 Membres grêles Visage allongé			B. W. négatif	Iridodonesis cristallin luxé en bas et en dedans. Fibres raréfiées. VOD. sans correction 1/4 avec — 1 (+ 0, 75 à 0°) 3/4 Du côté gauche aphakie opératoire (glaucome et cyclodialyse). VOG. + 10 (+ 6 à 0°) 1/6

ORIGINE	SEX E AGE	ANTÉCÉDENTS héréditaires et familiaux	ANTÉCÉDENTS personnels	CIRCONSTANCES étiologiques et vérification
54 Kurz 1934	F 22 ans	Pas d'autres cas dans la famille.	Mauvaise vue dès la naissance. A 8 ans, opération de la cataracte.	
55 Kurz 1934	H 35 ans	Mère arachnodactyle avec ectopie.	Dès la naissance.	
56 Kurz 1934	F 65 ans	Mère du précédent, son père et 2 frères ont mauvaise vue et des « pupilles mobiles ».	Mauvaise vue dès l'enfance.	
57 Killmann 1934	H 24 ans	Père mort d'une affection cardiaque. Était grand et maigre (forme frustré).	Chétif depuis l'enfance, porte des lunettes depuis l'âge de 9 ans.	
58 Killmann 1934	H 2 ans 1/2	Père à forme typique d'arachnodactylie. Fils du précédent.	Anomalie observée dès la naissance.	
59 Killmann 1934	F 36 ans	Père grand et maigre. Mains longues et minces.	Depuis la naissance, frappe par sa taille. Marié, 2 enfants.	Pas de consanguinité.

SYMPTOMES généraux	SIGNES viscéraux	PHANÈRES et système endocrinien	EXAMENS de laboratoire	SYMPTOMES OCULAIRES
Taille moyenne Membres grêles allongés. Mé- socephalie.		Selle turcique normale.		Strabisme convergent. Nystagmus. œil droit cris- tallin transparent luxé en haut et en dehors VOD. 10,5 ^d : 1/2. Œil gauche : colobome ci- liaire en haut. Pupille excentrés en haut aphakie opératoire VOG + 8 : 1/36
Brachycephalie Scoliose sternale Mains allongées Hypéreflexie tendineuse. Clonus du pied Thermo-anal- gesie. (Syringomyelie)				Strabisme divergent O. D. Colobome opératoire de l'iris O. D. (glaucome) Iridodonesis marqué au fond d'œil : cône pupil- laire infero externe pig- ments à la périphérie V. O. D. + 5,5 (+ à 0°) 1/4 Du côté gauche : cristallin transparent luxé en haut et en dedans au fond d'œil petit cône temporal VOG. + 0, 75 (+ 0, 75 à 0°) 1/3
Taille moyenne Brachycephalie Cyphoscoliose				O. D. iris tremulant débris pigmentaires de de la membrane vitréenne flottant dans l'aire pupil- laire. V.O D. + 6 : 1/6, O. G. injections ciliaire cor- née trouble, synechies, membrane vitréenne. épaisse, fundus non per- méable. V.O.G. + 5 : 1/60
Taille : 1 m. 83 Poids : 65 kgs. Membres longs et minces, doigts des mains en cro- chet.	Au cœur pas de souffle.	Pas de modifi- cation de la selle turcique.	Métabolisme ba- sal augmenté de 3% (normal). Calcémie 0,910‰	Strabisme divergent de l'œil droit Iridodonesis. bonne dilatation cristallin luxé dans le vitré. Fond d'œil : staphylome myopique. V. O. D. 1/20 (ambliopie) ; V. O. G. 5/6 + 5, 5.
Forme frustré d'arachnodac- tylie.	L'examen visce- ral n'apporte aucun rensei- gnement.	Testicules en pla- ce normale. Normalement développés.		Iridodonesis Chambres ante- rieures normales sublux- ation des cristallins en bas et en dedans. Fibres zonulaires int-ctes.
T : 1 m. 72. Les mains et les pieds sont dé- mesurément allongés, alors que bras et jambes parais- sent normaux.				Strabisme convergent de l'œil droit. Iridodonesis. Iris atrophique. Mauvaise dilatation cristallin luxé en haut et en dehors opacités. V. O. D. 2/50 V. O. G. 1/10.

ORIGINE	SEX E AGÉ	ANTÉCÉDENTS héréditaires et familiaux	ANTÉCÉDENTS personnels	CIRCONSTANCES étiologiques et vérification
60 Killmann 1934	F 16 ans	Fille de la précédente.	Mauvaise vue dès la naissance. De bonne heure atteint, taille de la mère.	Parents non consanguins.
61 Killmann 1934	H 6 ans	Le père aurait été grand et aurait eu mauvaise vue.	Mauvaise vue depuis la naissance.	
62 Killmann 1934	H 36 ans	Pas d'autre cas dans la famille.	Grand et maigre depuis la naissance.	
63 Killmann 1934	H 31 ans	Pas d'autre cas dans la famille.	Mauvaise vue dès l'enfance. Blessure à l'œil gauche grave en 1932.	
64 Killmann 1934	H 11 ans	2 sœurs aînées atteintes d'anomalie oculaire.	Mauvaise vision depuis l'enfance.	
65 King 1934	F 37 ans	2 sœurs arachnodactyles.	Vision mauvaise dès l'enfance.	
66 King 1934	F 18 ans	Sœur de la précédente.	Vision jamais bonne.	

SYMPTOMES généraux	SIGNES viscéraux	PHANÈRES et système endocrinien	EXAMENS de laboratoire	SYMPTOMES OCULAIRES
T : 1 m. 72 Poids : 48 kgs. Grande et mince, chausse du 42.		Pas de modification de la selle turcique.	Métabolisme basal diminué de 5,3 %. Calcémie 0,106 % B. W. négatif	Iridodonesis Pupille étroite mauvaise dilatation. Cristallin transparent subluxé en haut et en dehors V. O. D. + 7 : 1/3. V. O. G. + 8 : 1/3.
T : 1 m. 28 Poids : 20 kgs. Dolichocephalie Pas de scoliose, doigts etorteils très allongés.	Au cœur, pas de souffle. A la radio : cœur en goutte.	Testicules non ectopiques. Selle turcique étroite.	Calcémie 0,103 % B. W. négatif.	Strabisme divergent de l'œil gauche Iridodonesis cristallin transparent déplacé en haut et en dehors V. O. D. + 6 : 1/2 O. G. + 6 : 1/4
T : 1 m. 80 Dolichocephalie Mains et pieds très allongés.				Forte myopie 5 ^e et staphylome myopique modéré.
T : 1 m. 87 Poids : 80 kgs. Bras et jambes allongés. Chausse du 45 Visage allongé Scoliose dorsale	Au cœur, souffle systolique (non occlusion du septum).	Selle turcique normale.	Métabolisme basal augmenté de 5,5 % Calcémie 0,097 % B. W. négatif	Enophtalmie, Strabisme divergent de l'œil gauche Iridodonesis. O. D. cristallin déplacé en haut et en dedans. Au fond d'œil plaques de choréïdite paramaculaire rétinite proliférante V. O. D + 10 : 1/100 O. G. cristallin luxé dans le vitré réline desinserée V. O. G. : perception lumineuse.
T : 1 m. 68 Thorax étroit Scoliose. Bras et jambes allongés.	Au cœur, souffle systolique de la pointe.			Iridodonesis important cristallin subluxée en bas et en dedans transparent. V. O. D. — 1,5 (— 4 à 0°) 1/3 V. O. G. — 1 (— 3,50 à 175°) 1/4.
Taille normale, doigts allongés, chausse du 42.				Iridodonesis mauvaise dilatation cristallin déplacé en haut et en dedans O D opacité vitréenne en pluie V. O. D. + 10 : 1/6. Cristallin déplacé en haut O. G. lésions choroidiennes sous papillaires. V. O. G. 1/12.
Taille normale Doigts très allongés. Chausse du 41				Iridodonesis dilatation atropinique moyenne. Ectopie du cristallin en haut Colobome avec opacité voisinage.

ORIGINE	SEX AGE	ANTÉCÉDENTS héréditaires et familiaux	ANTÉCÉDENTS personnels	CIRCONSTANCES étiologiques et vérification
67 King 1934	F 13 ans	Sœur des précédentes.	Vision toujours mauvaise surtout O. G.	
68 Burnier-Penido 1934		L'auteur rapporte quatre cas d'ectopie du cristallin; trois de		
69 Amsler 1934		L'auteur rapporte plusieurs cas de niblaxation congénitale du le grand-père on notait l'existence d'ectopie isolé ainsi que chez		
70 Villard-Viallefont et Temple 1934	H 35 ans		Marié, 5 enfants dont 2 sont normaux, le troisième et le cinquième.	
71 Villard-Viallefont et Temple 1934	H 11	Père présente une ectopie du cristallin.	Aîné des 3 enfants atteints.	
72 Villard-Viallefont et Temple 1934	F 9 ans	Père présentant une ectopie du cristallin; sœur du précédent.	Dès la naissance.	
73 Villard-Viallefont et Temple 1934	F 5 ans	La 4 ^e des 5 enfants. Sœur des précédents.		

SYMPTOMES généraux	SIGNES viscéraux	PHANÈRES et système endocrinien	EXAMENS de laboratoire	SYMPTOMES OCULAIRES
Musculature peu développée. Mains et pieds allongés.				O. D. Iridodonesis dilatation moyenne ectopie latérale colobome avec opacité diffuse du cristallin lésions de choroïdite. V. O. D. - 10 : $1/4 + 12 = 1/2$ O. G. ptosis congenital strabisme divergent ectopie en haut et en dehors vestiges de membrane pupillaire choroïdite centrale au fond d'œil V. O. G. compte doigts à 0 60. Non améliorable.

Ces deux-ci coexistaient avec un syndrome de Marfan.

Cristallin dans une famille. Associée à des formes frustes du syndrome de Marfan dans trois ; chez d'autres enfants et petits enfants.

Forme fruste.	T. A. 16-6. Pouls 60.	Dents cariées. Pas de troubles endocriniens appréciables.	B. W. négatif.	Luxation bilatérale des cristallins plus marquée à droite, déplacement en haut et en dehors. Opacité périphérique. Bonne acuité visuelle.
Enfant 1 m 59. Poids 34 kilogs. Aspect typique de dolichosténomélie.	Bruits mal frappés surtout le premier. T. A. 12-7. Pouls 72.	Ectopie testiculaire droite. Le gauche étant de la grosseur d'un pois chiche. Selle turcique un peu étroite.	B. W. négatif.	Iridodonesis peu accusé, luxation très marquée du cristallin en haut et en dehors. Accuse diplopie transitoire. Au fond d'œil sclerose choroïdienne discrète. V.O.D.G. 2/50 non améliorable.
Aspect typique du syndrome de Marfan. T. A. 1 m. 44. P. 29 kilogs.	Bruits du cœur mal frappés. T. A. 12-7. Pouls 68.	Pas de trouble endocrinien appréciable. Selle turcique réduite.	B. W. négatif.	Luxation bilatérale des cristallins en haut et en dehors, 9° d'hypermétropie dans la zone aphaque. V.O.D.G. 2/10 non améliorable.
La stature paraît normale. Mains et pieds allongés et grêles.				Luxation bilatérale des cristallins en haut et en dehors.

ORIGINE	SEXE AGE	ANTÉCÉDENTS héréditaires et familiaux	ANTÉCÉDENTS personnels	CIRCONSTANCES étiologiques et vérification
74 Passou 1934	F 14 ans			
75 Passou 1934	H 20 ans			
75 bis Hambresins et Van de Mach 1934	F 18 ans F 15 ans	Mère : forme typique du syndrome 2 autres frères et sœurs atteints. Sœur de précédente.		
75 ter Hambresins et Van de Mach 1934		Les auteurs rapportent 2 autres cas, formes frustes du syndrome.		
76 Cloyd 1935	H 9 ans	Mère présentant des défauts squelettiques rappelant ceux de son fils.	5 frères et sœurs le plus jeune 4 ans, présente une luxation du cristallin avec cyphose; 2 autres sœurs présentent la même association	
77 Puglisi Duranti G. 1935	H 12 ans	Père amblyope de l'œil droit.	Mauvaise vision dès la naissance; convulsions.	Affections nerveuses avec li- quide C. R. : W + quatre fausses couches chez la mère.
78 Bakker 1935	F 19 ans	Mlle J. T., 19 ans, présente une arachnodactylie typique et		

SYMPTOMES généraux	SIGNES viscéraux	PHANÈRES et système endocrinien	EXAMENS de laboratoire	SYMPTOMES OCULAIRES
Syndrome de Marfantypique. Pattes d'araignée. Petit sein du côté de l'œil clair syndactylie. Réflexes vifs aux extrémités.				Luxation des cristallins et ectopie de la pupille, en outre heterochromie irienne.
Longueur exagérée des bras. Mains en pattes d'araignée. Syndactylie.	Affection cardiaque.			Luxation des cristallins et heterochromie irienne.
T : 1 m. 68. Membres très allongés; chausse 41 dolichocéphalie.		Premières règles à 15 ans. Selle turcique petite.	B. W. négatif. Calcéenne 0,108 / ₁₀₀ .	Luxation en haut et en dehors, iridodonsis marqué. V.O.D.G. : 2/5 + correction.
T : m. 71; forme typique.		Selle turcique petite.		Luxation en haut; iridodonsis, bonne dilatation : V.O.D.G. : 3/10 + correction.

de Marfan chez une mère et sa fille, s'accompagnant de luxation complète des cristallins dans le vitre.

Lordose marquée. Visage allongé. Chausse la même pointure que son père.				Vision 1/20 sans correction 1/10 : + 8. Mauvaise dilatation, cristallin luxé en haut et en dehors. Fibres zonulaires raréfiées.
T : 1 m. 55. P : 52 kilogs. Dolichosténomélie typique.	Poumons normaux. Au cœur souffle systolique de la pointe. Retentissement du 2 ^e bruit pulmonaire.	Appareil glandulaire normal.		Strabisme convergent O. G.V.O.G. 3,50 non amélioré par les verres. V. O.D. 10/10 avec — 1 O.G. pupilles ovalaires atrophiques en dehors d'elles, zone à bord net englobant la macula : colobome maculaire O. D. pupilles ovalaires, petite zone ayant un aspect colobomateux.

luxation des cristallins. Le cristallin droit fut extrait.

ORIGINE	SEX E AGE	ANTÉCÉDENTS héréditaires et familiaux	ANTÉCÉDENTS personnels	CIRCONSTANCES étiologiques et vérification
79 Bakker 1935	H 19 ans	Ce malade présentait un aspect absolument typique d'arachnodacty- ment retinien étendu.		
80 Weve 1935		L'auteur rapporte un cas d'ectopie bilatérale des cristallins, tout s'accompagnant d'arachnodactylie typique.		
81 Fledéluis Mogens 1935		Les patients, tous les deux adultes présentaient une ectopie surtout aux extrémités ; les mains et les pieds allongés		
82 Fowler 1935		Cristallins fortement luxés en bas, dans la partie aphaque,		
84 François 1935	H 12 ans	Mère semblant at- teinte de dolichos- ténomelie sans ectopie.	Dès la naissance.	
85 Morard 1935	H 10 ans	Pas d'anomalie ana- logue dans les au- tres membres de la famille.	Dès la naissance.	

SYMPTOMES généraux	SIGNES viscéraux	PHANÈRES et système endocrinien	EXAMENS de laboratoire	SYMPTOMES OCULAIRES
luxation bilatérale des cristallins. Le cristallin gauche est opaque, il existe également un décolle-				
roite le cristallin passe dans la chambre antérieure et se remet en place, extraction ; idem og, le				
bilatérale des cristallins. Ils étaient de taille élevée, avaient de longs membres, l'allongement prédomi-				
nances. Arachnodactylie typique.				
rouve une hypermétropie de 13 dioptriés, associée à une arachnodactylie.				
Crane allongé, arc mandibu- laire étroit, pa- lais ogival. : 1 m. 58 nverg. 1 m. 65 membres os grê- les allongés, tissu cellulo- graisseux ab- sent.	Pas de souffle T. A. 10/7	Pas de poils au pubis, testicu- les petits.	M. B. diminué de 20,02 % Calcémie : 102 % B. W. négatif	Enophtalmie, pas de myosis. Ectopie bilatérale des cristallins petit colo- bome cristallinien à droite. V.O.D. : 1/3 — 6,50 (Cyl. — 3 à 45°). V.O.G. : 1/10 + 10.
enfant d'aspect vieillot. Allon- gement des membres sur- tout des extré- mités. Cypho- se sternale lo- calisée au 1/3 inférieure, gouttière mé- diane. Thorax en carénie, re- bord costal évasé à la ba- se, omoplate saillante. Pieds plats + + à droite. Crane gros, dolicho- céphalie mas- sif facial non déformé, hy- perlaxité liga- mentaire, en- vergure dépas- se taille de 20 cms. Raré- faction osseuse allongement métacarpien et 1 ^{re} phalange.	Bradycardie seu- lement pré- diastolique.	Pas de trouble endocrinien ni de troubles des phanères.		Ectopie cristallinienne bilatérale symétrique, cristallins en haut et légèrement en dehors. L'orifice pupillaire lé- gèrement décentré en haut et en dehors, bon- ne dilatation atropini- que, pas d'opacité cris- tallinienne. A la lampe à fente : zonule norma- le, fibres parallèles ser- rées s'insèrent en avant et en dedans de l'équa- teur, aucune rompue, cristallins bien fixés, ne sont pas mobiles. Iridonésis léger, sec- teur inférieur. Léger dépôt pigmentaire sur cristalloïde antérieur. V.O.D. 1/50. V.O.G. 2/30 non améliorable.

ORIGINE	SEX E AGE	ANTÉCÉDENTS héréditaires et familiaux	ANTÉCÉDENTS personnels	CIRCONSTANCES étiologiques et vérification
86 Tichomirov P. E. 1935		L'auteur a rapporté trois cas où l'association d'arachnodactylie d'un décollement de la rétine.		
87 Burch 1936	F 8 ans	Pas d'autres cas dans la famille.	Née à terme, myopie découverte à 2 ans, à cet âge croissante marquée.	
88 Burch 1938	F 10 ans	Pas d'autres cas dans la famille.	Déformation des membres frappée à la naissance.	
89 Burch 1936	H 12 ans	Rien à noter dans la famille.	Né à terme; grand dès naissance; opéré de cataracte en 1933.	
90 Burch 1936	F 25 ans	Parents normaux.	Né à terme; aspect normal; mauvaise vue.	
91 Burch 1936	H 8 ans	Père : 40; sœur : 12; frère : 5 ans; ectopie avec tendance à l'arachnodactylie.	Né à terme; normal jusqu'à 2 ans.	
92 Burch 1936	H 50 ans	Père, mère, 5 autres enfants ont chacun au moins 1 m. 80 mais pas d'anomalies oculaires.	2 enfants arachnodactyles.	

SYMPTOMES généraux	SIGNES viscéraux	PHANÈRES et systtme endocrinien	EXAMENS de laboratoire	SYMPTOMES OCULAIRES
-----------------------	---------------------	---------------------------------------	---------------------------	---------------------

ectopie cristallinienne se trouve réalisée dans deux de ces trois cas, on note en outre l'existence.

enfant longue et mince, en- lacementsternal trémittésallon- gées et minces hausse 47	Cœur déplacé à gauche, souffle systolique à l'apex. 2^e bruit pulmonaire claqué. T.A. : 10+7 : pouls : pouls 84.			Enophtalmie, iridodoné- sis marqué, iris clair; dilatation moyenne; cristallins ectopiques en bas et en dehors, très mobiles. V.O.D. : 1/10; + 5,5 (+ 2,25 à 120) : 1/20. V.O.G. : 1/20 + 3,5 : 1/10
op grande pour son âge, pieds allongés (pointure 46) réflexe rotu- n absent.	Poumons nor- maux. Cœur : souffle systoli- que à l'apex; dédoublément du 2^e bruit, roulement diastolique.	Thyroïde nor- male.	B. W. négatif	Iridodonésis, myosis ser- ré rebelle; myopie forte, cristallin ectopique myopie de 8 d.
: 1,89. P : 65 Courbure ogi- vale légère, mains et pieds allongés, hausse (47, 48)	Cœur : hypertro- phié, déplacé à gauche. T.A. : 10-7 : j : 80	Thyroïde nor- male.		O.D. : phtisie du globe OG : apparence normale; iridodonésis; pupille réagissant, cristallin ectopique; décollement de la rétine.
: 1,79. P : 49 tête allongée, thorax en en- tonnoir.	Poumons nor- maux. Cœur : petit souffle systolique à l'apex.	Thyroïde nor- male.		Enophtalmie, pupille étroite, iridodonésis, mauvaise dilatation; ectopie supérieure, cristallins transparents V.O.D. : — 16 (— 2 à 90°) 1/20. V.O.G. : — 16 (— 2 à 30°) 2/30.
: 1,46. P : 30 k doigts etorteils allongés, mimicis.	Aucune anoma- lie cardiaque.	Dents régulières. Selle turcique normale.	B. W. négatif	Enophtalmie; strabisme divergent. O.G. : pupille excentrée en dehors iri- dodonésis; O.D. : luxa- tion en haut et en de hors; O.G. : luxation en haut et en dedans. V.O.D. : + 6,5 (+ 4,5 à 120°) 1/2. V.O.G. : + 6,75 (+ 3 à 60°) 1/2.
: 1,91. P : 69 mains et pieds allongés : hausse 48	Poumons nor- maux. Cœur : déplacé à gau- che, souffles systoliques et diastolique foyer aorti- que.	Thyroïde nor- male.		Strabisme divergent O.D.; décollement de la ré- tine O.D.; O.G. : ecto- pis en haut. V.O.G. + 3,5 (+ 2,75 à 45°) 17/200.

ORIGINE	SEX E AGE	ANTÉCÉDENTS héréditaires et familiaux	ANTÉCÉDENTS personnels	CIRCONSTANCE étiologiques et vérification
93 Burch 1936	H 15 ans	Père dolichosténo- mèles; gigantisme dans hérédité paternelle.	Né à terme; vision mauvaise dès la naissance décollement rétine O. D. à 10 ans.	
94 Burch 1936	F		Née à terme; premiers pas à 1 an.	
95 Delord et Viallefont 1936	M 15 ans	Père : subluxation bilatérale.	Vision mauvaise attire l'attention.	
96 G. Shapland (for Whiting) 1936	H 12 ans			
97 M.-N. Beigelmann 1936		L'auteur a observé pendant une période de 9 ans 12 mois Mariage entre cousins issus de germain. Trois des quatre		
98 Brobeck 1936		L'auteur rapporte les cas de 2 enfants d'un groupe de 5 dans étaient absolument normaux à part leur ectopie cristallinienne		
99 Wibo 1936	F 10 ans	Rien chez les ascendants.	La plus jeune de 5 enfants normaux; dès la naissance frappée par sa taille.	
100 H. Godl (Prague) 1936	F 4½ ans	Chez le père et 2 de ses 11 frères et sœurs forme fruste sans malformation oculaire.	Malformation frappe dès naissance, mariée : 1 enfant B. P. normal.	Pas de consanguinité.

SYMPTOMES généraux	SIGNES viscéraux	PHANÈRES et système endocrinien	EXAMENS de laboratoire	SYMPTOMES OCULAIRES
P : 40 kgs. Membres allongés et amincis, surtout les extrémités,	Cœur régulier, murmurediastolique, retentissement du 2 ^e bruit pulmonaire. T.A. : 8,5-5,5.		B. W. négatif	Strabisme divergent O.D. ; pupille gauche surtout étroite; cristallins luxés en bas et en dehors. V.O.G. : + 10 (+ 1 à 70°) : 2/5. Fundus O.G. : normal.
T : 1,77. P : 50 grande et mince, thorax entonnoir, extrémités effilées.	Poumons normaux, souffle presgotolique à l'apex et diastolique (foyer aortique).			Iridodonésis, bonne dilatation ectopie en haut et en dedans corps flottants; V.O.G. : 1/10; — 12 : 1/10. V.O.D. : 7/200 s. c. ; — 12 : 1/20.
T : 1,53, envergure : 1,63, poids : 35,5. Scoliose, membres : os grêles, allongés.	Pas de souffle au cœur.	Dents en bon état, pas de goitre, hypoplaxé génitale, sellé turcique normale.	Métabolisme basal diminué de 25 %. Calcémie : 0,130 % [∞] B. W. négatif.	Pas de myosis, pas d'atrophie irienne, ectopie cristallin en bas et dehors. V.O.D. 3/10 avec correction. V.O.G. 1/10 avec correction.
Forme typique du syndrome de Marfan.				Luxation complète des cristallins, iridectomie O.D.

présentant une ectopie du cristallin associée à l'arachnodactylie. Groupe formé par 2 familles alliées. furent atteints.

famille, présentant tous les symptômes essentiels de l'arachnodactylie. Durant l'enfance ces enfants

T : 1 m. 48, crâne dolichocéphale.		Selle turcique petite excavée dans sa partie antérieure.	B. W. : négatif.	Colobome discret de l'iris entre 4 et 5 h.; en regard colobome cristallienne en biseau; pas d'iridodonésis; pas d'ectopie. V.O.G. : — 8 (— 3 à 35°) 1/10; O.D. : normal.
Taille élevée, extrémités allongées, thorax rachio déformés.	Malformation à titre insuffisance mitrale.			Colobome irien en bas et en dedans vestiges de membranes pupillaires O.O.G.; cristallin en place normale; colobome inféro-interne, myopie forte O.D.

ORIGINE	SEX E AGE	ANTÉCÉDENTS héréditaires et familiaux	ANTÉCÉDENTS personnels	CIRCONSTANCES étiologiques et vérification
101 H. Curschmann 1936	H	Père grand et maigre; forme typique mais pas de luxation Sœur : typique, et prédisposée à luxation.	Dès la naissance.	
102 Calogero 1936	F 13 ans	Père atteint de E. mère : 2 fausses couches.	Né à terme, à 8 ans; malformation oculaire reconnue.	
103 Cologero 1936	H 14 ans	Pas d'autres cas dans la famille.	A une grave affection intestinale remonterait le début des troubles oculaires et généraux.	
104 Ionel et Hakami 1936	F 27 ans	Rien chez les ascendants.	Baisse récente progressive, l'acuité visuelle.	
105 J. Maenie 1936	H 23 ans	Mère arachnodactyle; pas d'autres cas.		
106 J. Maenie 1936	F 48 ans	Mère du précédent pas d'autres cas.	1 fils arachnodactyle, extraction cristallin dr. en 1920 (luxation) énucléation en 1928.	
107 Jeandelize et Thomas 1936	F 8 ans	Mère : à subi 2 fausses couches avant sa naissance.		

SYMPTOMES généraux	SIGNES viscéraux	PHANÈRES et système endocrinien	EXAMENS de laboratoire	SYMPTOMES OCULAIRES.
Taille élevée, avec état de mai- greur, thorax en entonnoir.				Ectopie bilatérale des cristallins.
Aspect grêle, ra- chis déformé, membres allon- gés.	Souffle au cœur.	Selle turcique normale.	B. W. : négatif.	Iridodonésis, mauvaise dilatation. Fundus : normal. V.O.D.G. : 10/15 : (+ 1 à 90°).
Taille exagérée, gracilité, allon- gement portant surtout aux ex- trémités, doly- chocéphalie.	Symphise du pé- ricarde : accen- tuation 2° bruit pulmonaire.	Selle turcique normale plus profonde que large.	B. W. : négatif.	V.O.D.G. : 3/10 — 8; iri- donnésis, iris droit un peu décoloré; ves- tiges de membrane pu- pillaire O.D.; cristal- lins en haut et de- dans : O.D.G.
T. : 1 m. 73. P. : 58 kilogs. Membres longs et minces, for- me typique.		Système pileux bien dévelop- pé; selle turci- que normale.	B. W. : négatif.	Microcornée; iridodoné- sis. O.D. : ectopie en haut; chorio rétinite. 1/10 + correction. O.G. : luxation totale; T.O.G. ++; 99° Hémorragies du vitré; V.O.G. : 1/50.
Dolichocéphalie, corps long, min- ce, extrémités allongées.				En 29 : ectopie bilatéra- le en haut, extraction Extraction droit : V.O.D. : + 9 (+ 3 à 165) 2/3 Extraction gauche : V.O.G. : 1/2 (+ ver- res). Aphakie opératoire.
Malade grande et mince, pieds et mains allon- gées.				O.D. : aphakie opératoi- re O.G. : ectopie du cris- tallin V.O.G. : — 22 1/10; ma- lade, accuse modifica- tion de son acuité.
T. : 1 m. 32. Sco- liose, gracilité, longueur exa- gérée, mains, pieds.		Dents crénelées. Selle turcique normale.	Métabolisme ba- sal diminué de 10%. Calcémie 0,147 °/100. B. W. : négatif.	Subluxation en haut et en dehors, milieux transparents V.O.D.G. : 1/10 avec cor- rection.

ORIGINE	SEX E AGE	ANTÉCÉDENTS héréditaires et familiaux	ANTÉCÉDENTS personnels	CIRCONSTANCES étiologiques et vérification
108 Dracondaïdis 1937	F 27 ans	Dans la famille, signes de gigan- tisme; mère co- lobome de l'iris altération ma- culaires avec rétinite.	Anomalie obser- vée dès la nais- sance.	
109 Llyod 1937	H 15 ans	Père grand et mince. 2 sœurs normales	Anomalies obser- vées dès la nais- sance.	Père est l'oncle de la mère.
110 Llyod 1937	H 7 ans	Père : ptosis con- génital gauche	Anomalies obser- vées à la nais- sance.	Pas de consanguini- té.
111 Llyod 1937	F 9 ans 1/2	Mère arachnodac- tyle typique.	Malformation no- tée à la naissan- ce.	
112 Llyod 1937	F	Mère de la précé- dente.	2 enfants nor- maux; 1 fille at- teinte, opérée strabisme à 19 ans.	Pas d'alcoolisme ni de syphilis.

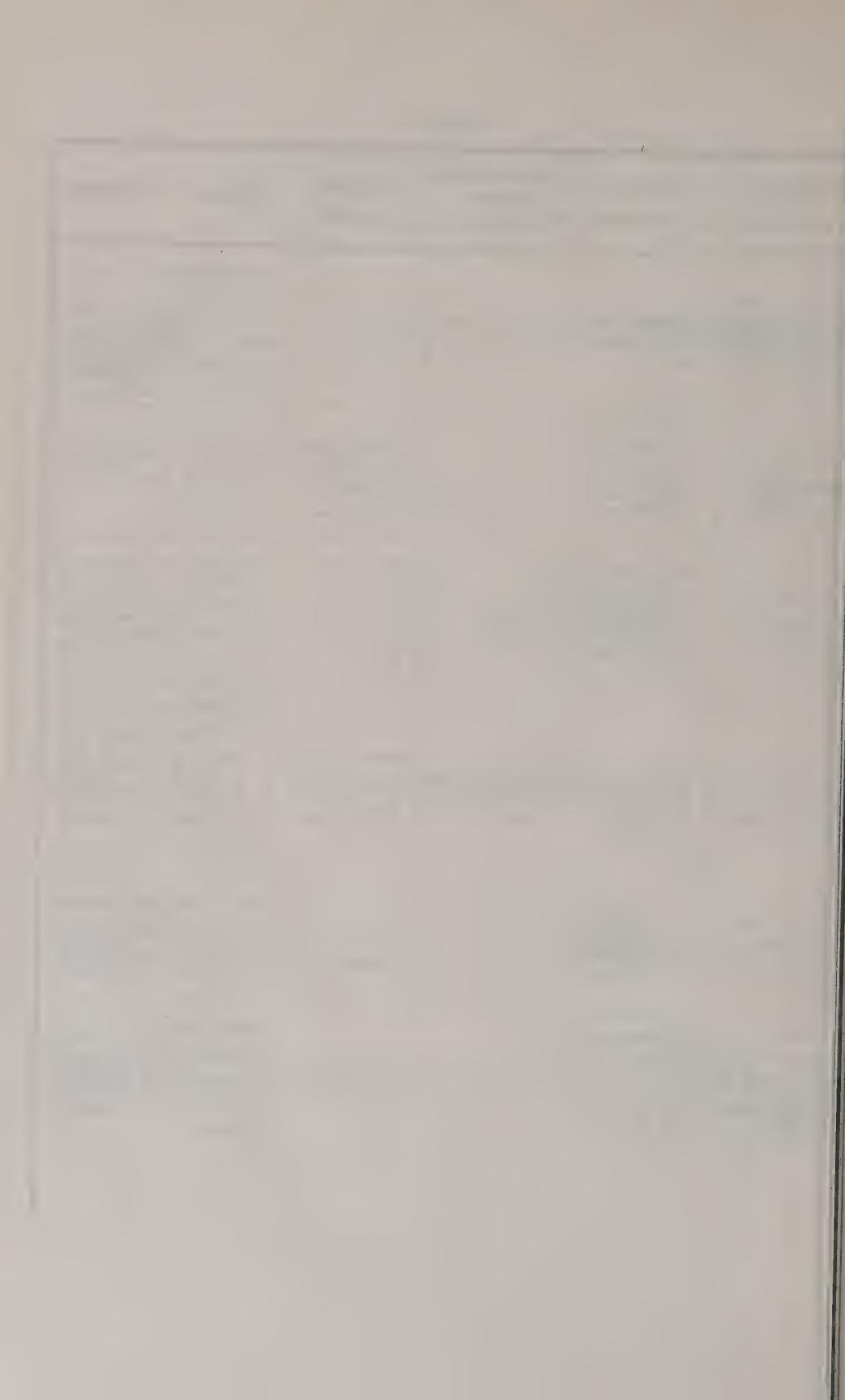
SYMPTOMES généraux	SIGNES viscéraux	PHANÈRES et système en l'ocrienien	EXAMENS de laboratoire	SYMPTOMES OCULAIRES
Signes manifestes de gigantisme.		Distension angulaire de la selle turcique.		Luxation incomplète du cristallin droit dans la chambre antérieure à gauche : luxation complète dans le vitré.
T : 1,50 envergure 1,70. Dépression sternale, doigts allongés en crochets.		Rien à signaler du côté endocrinien.	BW : négatif.	Microcornée; mauvaise dilatation atropinique, ectopie des cristallins, vestiges de membrane pupillaire O.O.G., hétérochromie irienne V.O.D.G. : compte doigts à 1,8.
Forme typique de syndrome de Marfan.	Cœur: normal.	Pas d'ectopie testiculaire.		Bonne dilatation atropinique, cristallins déplacés en bas et sur le côté, petits, peu transparents, fibres zonulaires intactes. V.O.D.G. : compte doigts à 1,50, Skiascopie 14 d. myopie Poussée glaucome O.D., iridectomie V.O.D. : + 10,5 (+ 2 à 170°) : 2/5.
Dolichostenomélie typique; extrémités allongées, surtout pieds et mains.		Selle turcique normale.		Ectopie marquée; cristallin D en haut et en dehors; le gauche en haut; du bord libre pendent brisées fibres zonulaires. V.O.D. : + 10 (+ 2 à 105°) : 2/7. V.O.G. : + 8 (+ 2 à 75°) : 2/7.
Petite mince; extrémités allongées.				Mauvaise dilatation; cristallin D déplacé en haut et dedans; gauche luxé V.O.G. : + 7 (+ 0,50 à 30°) 10/10 V.O.D. : + 5,5 (+ 2 à 90°) 2/5

ORIGINE	SEXE AGÉ	ANTÉCÉDENTS héréditaires et familiaux	ANTÉCÉDENTS personnels	CIRCONSTANCES étiologiques et vérification
413 Llyod 1937	F 7 ans 1/2	Père et grand-père étaient très grands; 1 sœur atteinte.		
414 Llyod 1937	H	2 filles arachno-dactyles; père : mauvaise vue, transmetteur		
415 Llyod 1937	H 14 ans	Vision défectueuse du père et du grand-père.	Mauvaise vue dès la naissance.	
416 Malbran et Picoli 1937	F 14 ans	Père subluxation des cristallins et atrophie optique	2 frères et sœurs atteints.	
417	F 10 ans			
418	F 6 ans			

SYMPTOMES généraux	SIGNES viscéraux	PHANÈRES et système endocrinien	EXAMENS de laboratoire	SYMPTOMES OCULAIRES
Modification squelettiques à type ara- chnodactylie.	Poumons : ru- desse respi- ratoire.			Strabisme divergent; iri- dodonésis, bonne dila- tation; ectopie en haut et dedans V.O.D. : — 6 : 1/4 V.O.G. : — 4 : 1/4
Syndrôme de Marfan typi- que.		Glandes endo- crines nor- males.		Cristallin droit déplacé en dehors; le gauche peu déplacé présente de petites encoches colo- bomatcuses, opacités, fibres zonulaires dis- tendues revêtues de pigment V.O.D. : 1/40 gros astig- matisme V.O.G. : 2/3 : — 6,5 à 120°
T : 2,04, enver- gure 2,10 poids 74 kgs; pieds et mains allon- gés.	Cœur et pou- mons nor- maux.	Selle turcique normale.	BW : + et —	Pupilles très étroites; iridodonésis opacités du vitré O.D.; cristal- lin D non visible; le gauche opaque luxé en arrière gardant attache inférieure, vestiges membrane pupillaire O.D.G.
T : 1,45; P : 34; cour- bure rachi- dienne; pieds plats, allon- gés.	Cœur : 2° bruit pulmonaire retentissant.			Iridodonésis, ectopie en haut, choréidité péri- pupillaire V.O.D. : — 10 (— 1,50 à 120°) 1/4 V.O.G. : — 10 (— 1,5 à 60°) 1/6.
T : 1,33; P : 25; pieds plats, allon- gés.	Souffle systoli- que.			Luxation surtout mar- qué O.G. V.O.D. : + 8 (+1 à 90°) 1/4 V.O.G. : + 9 (+1 à 90°) 1/4
T : 1,08; P : 16; doli- chocephale.	Schirose aorti- que.			Ectopie en haut; fundus normal.

ORIGINE	SEX AGE	ANTÉCÉDENTS héréditaires et familiaux	ANTÉCÉDENTS personnels	CIRCONSTANCES étiologiques et vérification
119 Malbran et Aicoli 1937	F 12 ans	Mère, myope, arachnodactyle; traitée pour iritis syphilitique.	Une autre sœur également atteinte.	Syphilis chez la mère BW : positif.
120 Roch 1937	F 29 ans	Pas d'autres cas dans la famille.	Début des troubles dans l'enfance.	
121 Huber-Florand et Lièvre 1937	H 11 ans	Père taille normale, mais grosses altérations oculaires et morphologiques. Un cousin de 1 m. 90 à 26 ans.	Dès naissance longueur des membres a frappé sa mère; à 3 mois : chausse 19; mauvaise vue notée à 4 ans.	
122 Charamis 1937	F 9 ans 1/2	Parents normaux 1 frère cadet légèrement myope.	Malformations corporelles, frappent dès naissance.	Pas de sanguinité.
123 Nobecourt Cathala et Demerson 1938	H 21 mois		Débilité congénitale; élevé avec peine; longueur membres a frappé dès la naissance.	
124 Girana, Bocca, Jayle et Mockens 1938	F 9 mois		Née à terme.	Autopsie : foyers de broncho-pneumonie, cœur un peu globuleux; cloison interauriculaire présente un petit orifice.

SYMPTOMES généraux	SIGNES viscéraux	PHANÈRES et système endocrinien	EXAMENS de laboratoire	SYMPTOMES OCULAIRES
T : 1,48; p : 35 k forme typique desyndrome de Marfan, lordose pieds plats al- longés.	Acceptation du 2 ^e bruit pulmo- naire.			Microphtalmie et micro- cornées; O.D. : cristallin, opaque luxé en haut O.G. : cristallin en place normale, transparent Fundus : chorio rétinite, pigment périphérique.
T : 1,59 envergure 1,70 allonge- ment surtout des extrémités, cyphoscoliose.	Arythmie; poin- te déplacée à gauche, souffle systolique in- tense, cyanose (maladie de Ro- ger).		Liquide cybalo- rachidien en tout points nor- mal.	Ectopie du cristallin droit; à gauche œil normal.
T : 1,71; enver- gure 1,80 graci- lite marquée ; membres très allongés et amincis.	Examen viscéral négatif sauf cœur : souffle systolique jointe 2 ^e bruit pul- monaire reten- tissant.	Selle turcique normale.		Enophtalmie, paupière inférieures petites iri- dodonsés; pupilles étroites en myosis, acuité visuelle faible, très forte myopie 18 et 20 dioptries (O.D. et O.G.)
T : 1,33, P. 26 syndrome de Marfantypique.	Poumons : nor- maux au cœur : souffle intense foyer mitral ; T. A : 9-6.	Cheveux peu abondants selle turcique nor- male.	Netabolisme ba- sal : diminué de 40 % calcé- mie 0,078 % B. W: négatif.	Exophtalmie, strabisme divergent O.G. pupil- les larges, bonne dila- tation; ectopie en haut et en dehors; vestige membrane pupillaire O.D.; cristallins trou- bles, diplopie intermit- tente V.O.D. : — 8 à 1/50 V.O.G. : — 9 à 15/100
T : 0,64, crâne : 0,41 membre in- férieur : 0,27 absence de graisse.	Pas de signe de malformation cardiaque.		Cute réaction : T négative B. W. négatif.	O.D. : aniridie; luxation du cristallin dans la chambre postérieure O.G. : colobome iris; su- bluxation des cristal- lins.
Enfant très ama- gri, mains et pieds minces et allongés; pattes d'araignée	Aux poumons : gros râles sous crépitaux, cœur : souffle systoli- que rude, per- çu dans toute l'aire		Cute réaction : négative.	Mégalos-cornées, myosis serré, rebelle aux mi- driatiques, iridodonsés marqué, myopie élevée 15 D environ, nystag- mus dans le regard à gauche.



CONCLUSION

De l'étude de nos observations comme de celles que nous avons rapportées, il semble que le syndrome de Marfan possède une individualité propre; mais nous avons été frappés chemin faisant par la coexistence fréquente d'une ou plusieurs anomalies nous faisant songer à une association possible avec un autre syndrome.

Ce sont par exemple, la coexistence d'un colobome maculaire, sur laquelle SORSBY puis PUGLIDURANDI ont insistée. Mais plus intéressante nous a paru l'association à des anomalies du status dysraphicus. Sous ce nom qu'avait proposé HENNEBERG en 1913, on groupe une série d'anomalies dues à la coalescence incomplète ou défectueuse des parties qui normalement se soudent pour former des raphés. F.W. BRENNER il y a une dizaine d'années et TOURAINE en France très récemment l'ont individualisé en une association d'hétérochromie irienne de déformations thoraciques, d'un développement inégal des seins pour ne citer que quelques symptômes essentiels. Actuellement on fait entrer dans ce syndrome un très grand nombre d'anomalies telles que les spina bifida, le bec de lièvre, les fissures palatines, le thorax en entonnoir que l'on classe comme symptômes de dysraphies dorsales, centrales ou latérales. Les différents groupements de ces manifestations individualiserait autant de formes cliniques.

Nous avons vu que certains auteurs en particulier PASSOW avaient tenté un rapprochement du status dysraphicus avec la dolichosténomélie. Celui-ci en particulier rapportait deux cas où l'association était indiscutable. Il est certain également que ce syndrome comme celui de Marfan présente un caractère héréditaire et familial et qu'il semble se transmettre suivant le mode mendélien dominant. Enfin, le schéma général altérations osseuses et lésions oculaires se trouve ici respecté et de plus, on observe des symptômes communs aux deux affections ainsi l'augmentation de l'envergure par rapport à la taille, le thorax en entonnoir.

Ces différentes analogies ne suffisent pas toutefois à démontrer une origine commune; s'il est vrai que l'on note des symptômes communs aux deux affections, les anomalies sont dans le syndrome de Marfan à peu près symétriques tandis que dans le syndrome décrit par F.W. BRENNER elles sont, par définition, unilatérales.

Faut-il en conclure que la coïncidence observée est fortuite ou que les deux états se sont associés comme le font certaines dysraphies congénitales, il ne semble pas qu'on puisse trancher la question. En tous cas il faut remarquer que les malformations de la dolichosténomélie ne sauraient s'expliquer ni par une dysraphie, ni par une syringomyélie que d'aucuns ont voulu trouver associées au syndrome de Marfan.

Quoi qu'il en soit, l'intérêt que présente l'étude d'anomalies congénitales de ce genre n'a pas besoin d'être souligné, il n'ouvre certes pas la porte à une thérapeutique active, efficace, mais il nous permet de mieux saisir l'influence primordiale du système endocrinien sur le développement de l'individu. Pour conclure nous nous permettrons d'insister sur la valeur de l'examen ophtalmologique. Nous avons observé la fréquence avec laquelle des lésions oculaires

s'associaient à différents syndromes osseux, et nous pensons qu'il y aurait grand intérêt d'approfondir l'examen général, squelettique en particulier, des malades porteurs d'ectopies cristalliniennes de colobomes ou de cataracte congénitale; Dans la dolichosténomélie, il est certain que cette précaution permettra de déceler un beaucoup plus grand nombre de formes frustes.

L'examen ophtalmologique ne semble d'ailleurs pas présenter ce seul intérêt diagnostique en quelque sorte, mais il possède aussi une valeur pronostique certaine du fait de l'éventualité toujours possible d'une poussée de glaucome, complication habituelle de la luxation du cristallin dans la chambre antérieure.

Ici encore, comme dans bien d'autres cas, nous retrouvons toute l'importance de l'œil en pathologie générale.

Vu : *Le Président* :

FÉLIX TERRIEN.

Vu : *Le Doyen* :

TIFFENEAU.

Vu et permis d'imprimer,

Le Recteur de l'Académie de Paris :

G. ROUSSY.

BIBLIOGRAPHIE

- ABELSDORF. — Arachnodactylie et luxation des cristallins.
Klinische Monatsblätter für Augenheilkunde.
89 : 836. 1932.
- ACHARD C. — Arachnodactylie.
Bulletins et Mémoires de la Société Médicale des Hôpitaux
de Paris.
19 : 834. (19 Octobre 1902).
- ADAMÜK. — Contribution à l'étude de la pathologie du cristallin.
Archives für Augenheilkunde.
8. 1879.
- ALBANESE A. — Sur la dolichosténomelie.
Archivio di ortopedia.
47 = 539. (Juin 1930).
- ALEXANDER. — Ohrenkrankheiten des Kindesalters.
Erg. Bd. Zu Pfaundler Schlossmann.
- AMAT Marin. — Dolichocephalie et luxation congénitale des
cristallins.
Siglo médico.
75. 1925.
- AMSLER. — Une famille de cristallins ectopiques.
Bulletins et Mémoires de la Société Française d'Ophtalmo-
logie.
47-181. 1934.
- APERT. — Dans le traité de médecine de Gilbert et Thoinot
XXXIX : 700. 1934.
- APERT. — Les formes frustes du syndrome dolichosténomélique
de Marfan. Le Nourrisson. Janvier 1938.
- ARON. — L'hormone préhypophysaire excito-sécrétrice des
glandes endocrines génitales (gonadostimuline) contribution
à l'étude histophysiologique de l'ovaire et du testicule.

- Archives d'Anatomie, d'Histologie et d'Embryologie.
XV 1933.
- AXENFELD. Klinische Monatsblätter für Augenheilkunde.
52. 1914.
- BAESSLER F. ET SCHNEIDER J. — Zur Kasuistik der Dolichostenomelie Zeitschrift für Gesamte Anatomie.
Abt. 2 13 : 54. 1927.
- BAESSLER F. ET SCHNEIDER J. — Zeitschrift für angewandte anatomie und constitutionslehre 13. 1928.
- BAILEY ET DOTT. — A considération of the hypophyseal adenomate.
Bristish Journal of Surgery 13. Octobre 1925.
- BAKKER. — Nederlandsh tijdschrift voor Geneeskunde 1933.
- BAKKER C. — Le cristallin dans l'arochnodactylie.
Archives für Augenheilkunde 109 : 353. 1935.
- BAUER. — Demonstration dreier Säuglinge mit Wachstumsstörungen.
Deutsche medizinische Wochenschrift.
53 : 116. 1927.
Klinische Wochenschrift 6 : 23-1117. 1927.
- BIER F. — Sur un cas d'arachnodactylie.
Archives für Kinderheilkunde 83 : 292. 1928.
Monatschrift für Kinderheilkunde.
38 : 567. Mai 1928.
- BORGER. — Un cas de dolichosténomelie. (Arachnodactylie).
Monatschrift für Kinderheilkunde.
13 : N° 4 355. 1914.
Résumé le Nourrisson. Mars 1915.
- BORGER. — Sur deux d'arachnodactylie.
Zeitschrift für Kinderheilkunde.
12 : 161. 1915.
- BRAITHWAITE. J.-V.-C. — Archives Diseases Childhood.
1 : 369. Mars 1926.
- BRISAUD ET MEIGE. — Etudes biologiques sur les géants.
Paris. 1909.
- BROBECK. — Ectopie des cristallins et arachnodactylie.
Colorado ophthalmological Society.
17 Octobre 1936.

- BROCK. — Arachnodactylie aine Charakteristische Form multipel[†]
abartung.
Klinische Wochenschrift n° 48 6 : 2289. 1927.
- BURCH Frank E. — Syndrome de luxation du cristallin et
arachnodactylie.
Tr. sect. ophth. A. M. A. Juin p. 10. 1935.
- BURCH Frank E. — Association d'ectopialentis avec arachno-
dactylie.
Archives of ophthalmology 15 644. 1936.
- BURNIER PENIDO. — Syndrome de Marfan et ectopia lentis.
Arquivos do Instituto Penido Burnier.
3 : 20. Mars 1934.
- CADDY Adrian. — Congenital dislocation of the lenses with
sudden marked improvement of vision due to further dislo-
cation.
Proceeding Royal Society of Medecine.
26 : 754. 1933.
- CALOGERO V.-N. — Contribution à l'étude du syndrome de
Marfan.
Bolletino d'Oculistica 15 : 847. 1936.
- CALVO Luiz. — Dolichostenomelalgie : syndrome nouveau.
Revista Medica de Chile 43. Août 1915.
Résumé Le Nourrisson p. 112. Mars 1916.
- CALVO Luiz. — Arquivos chilenos pediatria. Mai-Juin 1926.
- CAMERON H.-C. — Cases for Diagnosis arachnodactyly.
Proceeding of royal Society of medicine.
Section for the study of diseases in children.
1 et 2 : 32. Janvier 1924.
Le Nourrisson p. 126. 1926.
- CARRAU A. — Sur la dolichosténomelie — Maladie de Marfan.
Le Nourrisson 17 82. Mars 1928.
- CHAUVET. — L'Infantilisme hypophysaire. 1914.
- CHARAMIS J.-S. — (d'Athènes). Archives d'Ophtalmologie.
1067 1937.
- CHRISTOPHERSEN T. — Cases of arachnodactylia dystrophia
mesodermalis Norsk. Mag. f. Laegevidensk.
96 : 85. Janvier 1935.

- CLAUSEN. — Vererhungslehre und Augenheilkunde.
13 161. 1924.
- COLLINS E. TREACHER. cités par ORMOND A.-W. — Researches
into the anatomy and pathology of the eye.
London H.-K. Lewis and Co. 1929.
- COPPEZ H. — Sur un cas de dolichosténomélie.
Annales de la Soc. Med. chir, de Liège.
p. 52. Octobre 1913.
- COPPEZ M.-H. — Un cas solitaire de syndrome de Marfan.
Bulletin de la Société Belge d'Ophtalmologie.
67 : 102. 1933.
- CURSCHMANN Hans. — Sur l'arachnodactylie avec ectopie des cris-
tallins et thorax en entonnoir.
Nervenarzt 9 : 624. 1936.
- CUSHING. — Etudes de la philosophie et de la chirurgie.
Oxford University Press. 1926.
- CUSHING. — Papers relating to the pituitary body hypothalamus
and parasympathetic nervous system.
Baillière Tindall and Cox. 1932.
- CUSTODIS E. — Uber die entzündlichen Erkrankungen der Orbita
bei Oberkieferosteomyelitis der Zäunglings.
Klinische monattblätter für Augenheilkunde.
87-631. 1932.
- CUSTODIS E. — Ectopie du cristallin et arachnodactylie.
89,827. 1934.
- DELOR ET VIALLEPONT. — Luxation héréditaire du cristallin et syn-
drome de Marfan.
Bulletin de la Société d'Ophtalmologie de Paris.
Janvier 1936.
- DOR. — Arachnodactylie et ectopie cristallinienne.
Société d'Ophtalmologie de Lyon, Janvier 1932. Bul. de la
Société d'Ophtalmologie de Paris, p. 147. Février 1932.
- DRACONDAIDIS G. — Sur un cas d'arachnodactylie avec luxation
congénitale des cristallins.
Société Hellenique d'Ophtalmologie. Janvier 37.
- DROUIN A. — De la pupille : anatomie, physiologie et séméiolo-
gie.
Thèse de Paris. 1876.

- DUBOIS. — Sur un cas de dolichosténologie.
Annales Société Med. Chir. de Liège.
52-N° 10. 1913.
- DUBOIS A. — Sur la dolichosténomélie.
Zeitschrift für angewandte anatomie und konstitutionslehre.
- DUBOIS A. — Bssal metabolism in lealth and diseases.
Baillièrre Tindall and Cox. 1927.
- DUPERIE R., DUBOURG E. ET GUENARD F. — Sur un cas dolichosté-
nomélie arachnodactylie. Journal de Médecine de Bordeaux.
92-43. Résumé dans le Nourrisson. Mars 1921.
- DVORAK H.-G. — Report of a case of arachnodactylia.
Proc. staff. Meet. Mayo Clin. 7 : 715.
Décembre 1932.
- EGAZ MONIZ. — Acromacrie VI^e Réunion neurologique interna-
tionale.
Revue neurologique 1 n° 6 : 1014. 1925.
Résumé le Nourrisson. Juillet 1926.
- ELLIS R.-W.-B. — Fragilité des os, sclérotiques bleues avec
arachnodactylie.
Proc. of Roy Soc. of Méd. Section for the studx of diseases
in Children.
XXIV : 1054. 1931.
- FAST G. — Arachnodactylia ; dystrophia mesodermalis et ectopia
lentis congenita.
Geneesk. Tijdschr. Nederl. Indië.
74 : 539. (24 Avril) 1934.
- FAUST. — Discussion de Rietchel.
- FLEDELIUS MOGENS. — Subluxatio lentis congenita.
Nerh. Ophth. Ges. 32. 1935.
Det. ophtalmologik Selskab i Köbenavens Forhandlungen
1934-p. 32. 1935.
- FLEISCHER. — Présentation d'un cas d'arachnodactylie.
Münchener Medicinische Worenschrift n° 1.
75-500. 16 Mars 1928.
- FOWLER. — Guy's Hospital Reports.
74 - 385. Octobre 1924.
- FRANCESCHETTI. — Syndrome de Marfan et colobome.

Deutsche ophtalmologische Gesellschaft.

28 Février 1932.

Klinische Monatsblätter für Augenheilkunde. 1.

88 : 686. 1932.

FRANÇOIS. — De la pathogénie et de l'origine hypophysaire du syndrome de Marfan.

Bulletins et Mémoires de la Société Française d'Ophtalmologie. 1935.

FRIEDE R. — Archives für ophtalmologie.

111 : 393. 1923.

FRONTALI Gino. — Scritti medici dedicati a Carlo Comba.

Firenze (Luigi Nicolai). 1929.

GANTHER R. — Contribution à l'étude de l'arachnodactylie.

Ztschr. f. Kinderh. 43 fac. 6724. 1927.

GIHO H. — Un cas d'ectopia lentis avec ectopia pupillæ.

Augenklin. Med. Schule d. General. Gouvernements o. Taiwan. Taihsku. J. Med. assoc. Formose. 1933.

32-3. 1933.

GÖLD. — Arachnodactylie et colobome congénital de l'uvée et du cristallin.

Klinische Mbl. f. Augenb. 98 396. 1937.

GOSSER. — Deutsche Aerzteverein in Brag.

GREYER G. — Un cas d'arachnodactylie.

Budapest orvosi ujsag. 30 : 363. Avril 1932.

GROSSER et IERSHEIMER. — Sur l'arachnodactylie avec défaut oculaires typiques.

Medizinische Klinik. 23 : 967. Juin 1927.

Klin. Wochenschrift. 1116. 1927.

HAMBRESIN et VAN DE MAELE. — Le syndrome de Marfan. Nouvelles conceptions au sujet de sa pathogénie.

Bulletin de Société Belge d'Ophtalmologie, p. 70.

29 Novembre 1934.

HAMBRESIN. — Discussion de la communication de François à la Société Française d'Ophtalmologie. 1935.

HAAS (de) H.-L. — Démonstratie van broer en zuster met arachnodactylie en ectopia lentis.

Nederl. tijdschr. voor Geneesk. 74 : 4723. 1930.

HAMBURGER. — Arachnodactylie.

Monatschrift für kinderheilkunde 38 : fas. 6 : 567.

Janvier 1928.

HAYAKAWA K. — Sur l'arachnodactylie.

Acta. Soc. ophtalm. Jap. 37 : 220. 1933.

Deutsche Zusammenfassung. 16. 1933.

HECKER. — Discussion de la communication de Rietschel.

HEUBNER. — Discussion de la communication de Rietschel.

HILSINGER W. — Die spezifische dynamische Eiweisswirkung bei

Kindern. Arch. f. kinderh. 81 : 36 1927.

HOET. — La maladie de Simmonds et ses rapports avec l'hormone thyrotrope de l'hypophyse.

Académie Royale de Médecine de Belgique.

Septembre 1933.

HORNER-WARREN D. and SOL MAISLER. — Ectopia lentis avec rapports de cas de dislocation totale en bas.

J. Am. Med. Assoc. 101 : 1302. 1933.

HUBER Y.-LIEVRE J. A et M^{me} HECTOR. — Arachnodactylie.

Bull. Sté de Pédiatrie, p. 49. Janvier 1937.

HUBER J.-FLORAND J. LIEVRE J. A. — Dolichosténomélie (arachnodactylie) syndrome de Marfan.

Bulletins et Mémoires de la Société Médicale des Hôpitaux de Paris, p. 1473. Novembre 1937.

HUDSON A.-D. — Dislocation congénitale des cristallins avec anomalies de développement général du type arachnodactylie.

Pro. of Roy. Soc. of Medicine section of ophthalmologie. 26 : 35. Octobre 1932.

IGERSHEIMER J. — Défaut typique de l'œil dans l'arachnodactylie.

Ber. ü. d. Versamml. d. deutsch. ophth. Gesslsch. 46 : 409. 1927.

INGRAM W.-W. et INGLIS K. — Arachnodactylie associée à l'hypotonie musculaire.

M. J. Australia. 2 : 238. Août 1931.

ISNEL et HAKAMI. — Subluxations congéniteles du cristallin et syndrome de Marfan.

Bulletin de la Société d'Ophtalmologie de Paris, p. 373. 1936.

JAYLE. — Discussion de la communication d'Amsler, à la Société Française d'Ophtalmologie. 1934.

- JEANDELIZE et THOMAS. — Un cas d'arachnodactylie avec luxation du cristallin.
Bulletin de la Société d'Ophthalmologie de Paris.
3 : 254. 1936.
- KALLIUS H.-U. — Un cas d'arachnodactylie.
Deutsche Zeitschrift für chirurgie 209 : 256. 1928.
- KAYSER. — Klin. Monatsbl. für Augenh. 62 : 734. 1920.
- CESTENBAUM. — Klin. Monatsbl. für Augenh. : 64 292. 1920.
- KERN et LOTTE. — Sur le caractère familial de l'arachnodactylie.
Erbartzt n° 31 4 : 93. 1937.
- KILLMANN. — Arachnodactylie.
Klin. Monatsbl. f. Augenh. 89 : 836. 1932.
- KILLMANN. — Angenb. doppelertije linsenektomie und arachnodactylie.
Klin. Monastbl. f augenh. 92 : 335. 1934.
- KING. — Three Cases of arachnodactyly with ocular symptoms.
Proc. Roy. soc. med. London 27 : 298. 1934.
- KREDBOVA. — Ectopie familiale des cristallins.
Ophth. Sbornick 6, 183. 1931.
- KOLLMANN. — Zür Kasuistik der Arachnodaktylie.
Arch. f. Kinderh. 97 : 206. 1932.
- KUBIK. — Kongenitale anomalien mit Drucksteigerung und hochgradige Myopie.
Kl. Mbl, j. Augenh. 72 : 686. 1924.
- KUBIK. — LXIII Sudostdeutsche Augenärztliche Vereinigung. Février 1933.
- KURZ O. — Einige Fälle von Linsenektomie mit besonderer Berücksichtigung der Konstitutionellen moments Klinische Monatsbl ; für Augenr.
92 : 193. Février 1934.
- KURZ O. — Irisveränderung durch Lues bei Kongenitaler Ektopia lentis Beitrag zur pathologie des Marfanschen Syndroms.
Archives für Augenheickunde 592-604. 1935.
- KURZ O. — Changes in the iris caused by syphilis with congenita ectropia lentis.
Archives für augenh. 109 : 592. 1936.
- LAUNOIS et ROY. — Etudes biologiques sur les géants - Paris 1909.

- LODI (Gaetano). — Arachnodactylie : Archivio italiano di pediatria e puericoltura. Janvier 1936.
- LUST. — Demonstration eines Falles von arachnodactylie. München, med. Wchschr. 64 519. 1919.
- LYDD Ralph. — Arachnodactylie (Dystrophia mesodermalis congenita typus Marfanis, Marfanis syndrome dolichostenomalie. Archives of ophthalmology 13-744 Mai 1935
- LYDD Ralph. — A second group of cases of arachnodactylie. Archives of ophthalmology 17 66-77. Janvier 1937.
- Trans. Amer. Ophth. Soc. p. 34. 1937.
- MACNIE John. — 2 cas arachnodactylie et ectopie. Amer. Journal of ophthalmology 19-705 1936.
- MADER cité par KILLMANN. — Münch. Med. Wchschr. 74 1074. 24 Juin 1927 et in discussion Moro.
- MANN. — In discussion Rietschel.
- MANN Ida cité par ORMOND. — 1929.
- MATUZAWA. — Act. s. o. jap. 39 : 11 2467. 1935.
- MARFAN A. B. — Un cas de déformation congénitale des quatre membrs plus prononcée aux extrémités, caractérisée par l'allongement des os avec un certain degré d'amincissement. Bull. et Mem. soc. med. des Hôpitaux de Paris 13-220. 1896.
- MARFAN A. B. — Nouveau traité de Médecine. XXII p. 229. 1924
- MARFAN A. B. — Clinique des maladies de la première enfance 2^e série chez Masson p. 314. 1928.
- MARFAN A. B. — La dolichosténomélie. Archives d'ophtalmologie Tome 2 p. 881 1938.
- MALBRAN JORGE et HECTOR PICOLI. — Arachnodactylie Syndrome de Marfan Arch. Ophtal. Buénos-Aires 12 (3-17). 1937.
- MONCRIEFF W. F. — Luxation congénitale bilatérale des cristallins. Chicago ophth. soc. 1934.
- MARX. — Missbildungen des Ohres in Handbuch des Missbildungen von Schwalbe Léna 1910.
- MENESTRINA. — Un cas de subluxation congénitale bilatérale symétrique des cristallins, associée à Malformations crâniennes. Boll. ocul. 4. 1925.

- MERY et B. BONNEIX. — Un cas de déformation congénitale des 4 membres hyperchondroplasie.
Bull. et mém. Soc. méd. des Hop. Paris 10-671. 1902.
- MORGANTI. — Observations cliniques et anatomo-path. Un cas de dolichosténomélie chez un nourrisson.
Policlino infantile p. 589. 1932.
- MORARD. — Arachnodactylie et ectopie bilatérale des cristallins.
Archives d'ophtalmologie 52 344 : 354. 1935.
- MORO. — Über die neurologische form der arachnodaktylie.
Münch. med. Wchuschr. 74 : 107. 1927.
- MÜLLER W. — Über arachnodaktylie (5 cas).
Deutsche Zeitschrift f. chir. 218 ; 256. 1929.
- NERESHEIMER Melle. — Über arachnodaktylie.
Archives für Kinderheilkunde 65 : 331. 1914.
fasc. V et VI 1516. 1915.
- NICOLO. — Bull. ocul. 10 : 585. 1932.
Ref. Centalbl. f. g. o ; 26 17. 1932.
- NOBECOURT, CATHALA J. et DEMERSON. — Subluxation du cristallin et forme fruste de dolichosténomélie.
Soc. de Pédiatrie 18 Janvier 1938.
- NOBEL. — Démonstration. Wien. Med. Wochenschr. 69 : 2255. 1919.
Gesellschaft für Kinderh. 1919.
Deutsche med. Wchnschr. I 1920 p. 224.
- NOEGGERATH. — Sur discussion Moro.
- ORMOND A. W. avec WILLIAMS R. G. — Case of arachnodactyly with special reference to ocular symptoms.
Guy's Hospital Reports 74 : 385. 1924.
- ORMOND. A. W. — Etiology of arachnodactyly with special reference to ocular symptoms.
Proc. Internat. Cong. ophth. (Amsterdam 1929).
- ORMOND A. W. — Idem. 2 645.
et Guy's Hospital Reports p. 68 à 81. 1930.
- PADOVANI. — Arachnodactilia e lussazione congenita del cristallino.
Lettura oftal. 9 : 296. 1932.
Ref. central f. g. O. 28-615. 1933.
- PARK E.-A. and POWERS G.-F — Acrocephaly and scaphocephaly

- with symmetrically distributed malformations of the extremities. A study of the So. called « Acrocephalo-syndactylism. ».
 Amer. J. Dis. Child. 20-235. Octobre 1920.
- PASSOW. — Analogie and koordination von symptomen der arachnodaktylie und der status dysraphicus (zur Frage des Wesens gleichheit beider Komplexe).
 Klinische M. für augenheilkunde. 94-102. 1935.
 Bayerische Augenaerz-Vereinigung Regensburg.
 11 Novembre 1934.
- PATTERSON W.-J. — One case of Arachnodactyly.
 Canad. M.A.J. 28. 652-54. 1934.
- PENTAGNA. — Acromégalie con note di dolicoostenomelia in un bambino 11 année.
 Pediatria Rivista 40, 1051 ou 61. 1932.
- PERITZ. — Croissance géante partielle et infantilisme.
 Ergebnisse der Inuere med. und Kinderh. t. VII. 1911.
- PETERS. — Die Anatomic und Pathologie der Linse.
 Zentralblatt für die Gesamte. Ophtalmologie, 33, 7, 469.
 Novembre 1937.
- PIPER R.-K. and IRVINE-JONES I. — Arachnodactylia and its Association with congenital heart Disease (maladies congénitales du cœur).
 Report of the Case an Review of the Literature, American Journal of Diseases of Children 31 : 832. Juin 1926.
- POYNTON F.-J. — A case of Atavism. Trans. Med. Soc.
 London 26, 336. 1903.
- POYNTON F.-J., and Maurice W.-B. — Arachnodactylie with Organic Heart Disease.
 Transactions of the Medical Soc. of London 45, 21. 1923.
- PFAUNDLER. — Arachnodaktylie.
 Société de pédiâtrie de Munich 1913 et München, med. Wchnschr. 11, 280. 1914.
- PUECH, BISSERY et BRUN. — Contribution à l'étude du cranio-pharyngiome.
 Société de Neurologie, R N.I. 385. Mars 1934.
- PUGLISIDURANTI. — Colobome maculaire unilatéral et arachnodactylie.
 Bull. d'Ocul. Octobre 1933.

- RECKOW. — Über Arachnodaktylie (Deutsche Monatschr. f. Zahnh.
Vol. 47, p. 3. 1929.
- REDSLOB. — Sur l'appareil dilateur de la pupille.
- REDSLOB. — Recherches histologiques sur le dilateur de la pupille.
Monographie (Masson). 1930.
- REUBEN, MARK S. — Amyotonia congenita of Oppenheim.
Arch. Int. Med. 20, 657. Novembre 1917.
- RIKTSCHEL H. — Über arachnodaktylie (Spinnenfingrigkeit)
Gesellschaft für Naturund Heilkunde zu Dresden. Décembre 1916 et München Med. Wchuschr. 64 : 781. 1917.
- RINGELHAM O. et ELSCHNIG A. — Über die Linzendislokationen.
Arch. für Augenh. 104 : 325. 1931.
- ROCH (de Genève). — Arachnodaktylie, cyphoscoliose, inoclusion de la cloison interventriculaire, ectopie du cristallin (syndrome de Marfan).
Presse Médicale 3 Octobre, n° 81, p. 1429. 1937.
- ROCHER. — Sur un cas de dolichosténomélie : arachnodaktylie.
Soc. Anato-mo-clinique de Bordeaux, Octobre 1920 et Journal de Médecine de Bordeaux, 92, 45. 1921.
- ROEDERER. — Un cas d'arachnodaktylie.
Bulletin de la Société de Pédiatrie, p. 225. Avril 1937.
- ROMINGER. — Ein Fall von Arachnodaktylie bei einem 6 1/2 jährigen Mädchen.
Medizinische gesellschaft zu kiel. Février 1927.
Münchener Medizinische Wochenschrift 74, 521. 1927.
- SALLE V. — Über einen Fall von angeborener.
Abnormer Grösse des extremitäten.
Jahrbuch für Kindheilkunde 75, 540. 1912.
- SCHLACK. — Arachnodaktylie.
Medizinische Klin t. 22 : 840. Janvier 1926.
- SCHMÖRL. — En discussion — Rietschel.
- SCHOCKAERT. — Effets des émulsions et des extraits de prehypophyse de bœuf sur le poids du thymus, des testicules et de thyroïde chez le canard impubère.
Arch. internationales et pharmacol. et thérapeutique.
XII. 1931.
- SCHOCKAERT. — Les hormones sexuelles femelles :

- Revue médicale de Louvain, n° 48 et 49. 1933.
et N° 12, 13, 15, 17. 1934.
- SCHOKAERT. — Enlargement and hyperplasia of the Thyroid, in
the young duck from the injection of anterior pituitary :
American J. Anat. t. 43, n° 3.
- SCHRADER E. — Arachnodaktylie Deutsche Zeitschrift für Chirurgie,
226 ; 423. 1930.
- SCHREIBERG, DUHEM P. et JUBERT. — Un cas d'arachnodaktylie
chez un nouveau-né.
Bull. Société de Pédiatrie de Paris 26 ; 397 Octobre 1928.
ou n° 8. p. 675
- SCHWEINITZ. (de). — Some case illustrating congenital anomalies
of the Eye.
Ophtalm. Rec. 1903.
- SEEFELDER. — Ztschr. f. Augenh. : 25. 1911.
Kl. Mbl. 8. Aug. 50 ; 227. 1916.
61 ; 738. 1919.
- Zentrallblatt für die gesamte ophthalmologie.
29 : 1. Avril 1933.
- SEIFERT. — Arch. für Kinderheilkunde 80, p. 116. 1927.
- SEMAH FRIDAH. — Un cas de fragilité osseuse associée à la
dolichosténomélie.
Rivista de Clinica Pediatria p. 228. Mars 1938.
- SHAPLAND. — (for Maurice Whiting) Arachnodactylia and
dislocation Lens.
Archives of Ophtalmologie XIII (13) 1165. Juin 1936.
- SIEGERT. — En discussion Moro.
- SIEMENS. — Über der Atiologie der ectopia lentis et pupillae
nebst einigen allgemeinen Bemerkungen über Vererbung bei
Augenleiden,
Graef's Arch. f. ophtal. 103. 1920.
- SMITH. — Hypophysectomie and a replacement therapy in the
rat.
American J. Of anatomy t. 45. 1930.
- SMITH. — Discordia induced by injury of the pituitary and the
hypothalamus.
Journal of nervous and mental diseases.
T. 74. Juillet 1931.

- SONDERMANN. — Sté d'ophtalmologie d'Heidelberg S.
213, 222. 1932.
- SORSBY A. — Arachnodactylie : Proc. Roy. Soc. Med.
London 25 ; 631. 1932.
- SORSBY A. — Alterations oculaires observées au cours de
dystrophies osseuses — Oxford. 1935.
- SOUQUES ET FOIX. — Nouveau traité de médecine, t. VIII.
- STEINDORFF. — En discussion. Ormond, XIII^e congrès inter-
national ophtalmologie 2 ; 651. Septembre 1929.
- STIEVE. — Zeitschr. für Mikro Anat. Orgschg. 30, 225. 1927.
- STREIFF. — Über eine untere Irismulde und über Iristypen
und. Übergänge zu anomalien.
Kl. Mbl. f. Aug. 54 ; 33. 1915.
- TERRIEN F. ET HUBERT. — Soc. d'ophtalmologie, de Paris.
Décembre 1906.
- THADEN T. Ein Fall von Arachnodaktylie mit besonderer
Berücksichtigung der Augensymptome.
Arch. für Augenheilkunde 100 dt 101, 278 1929.
- THOMAS E. — Ein Fall von Arachnodaktylie und schwimm-
hautbildung und einer eigenartigen Ohrmuschel deformität
Ztschr. für K. 5, 401. 1912.
Ztschr. f. Kinderch. 10, 109. 1914.
- THOMAS E. — Arachnodaktylie und Ohrmuschel diformität und
Schwimmhautbildung.
Münch. Med. Wehnschr. 73, 890. 1926.
- THURSFIELD H. — Arachnodactyly, St-Bartholomew's Hospital.
Reports T. 53 ; 35. 1917.
T. 53. 1920.
- TICHMIROV. — Arachnodactylie et luxation des cristallins.
Sevietskii Viestnik Opht. 7. pt. 5. 591. 1925.
- VAN DER HOEVE. — Arachnodactylie ; ectopie de la pupille, colo-
bome du cristallin.
Nederl. Tijdschrift voor Geneskunde
1, 105, Janvier. 1038.
- VAIL. — Archives of Ophtalmology 6, 38. 1931.
- VIALLEFONT ET TEMPLE. — l'Arachnodactylie ou syndrome de Marfan
Troubles oculaires ; caractère familial et héréditaire.
Arch. d'Ophtalmologie 51 : 536-43, Août 1934.

- VICARIS (de). et ACH. — Un cas de dolichosténomélie. *Ann. Ocul.* 1933.
 J. l'attante p. 456, Septembre 1933.
- VILLARD. H. VIALLEFONT H. et TEMPLE J. — Arachnodactylie et
 desubluxation du cristallin. Observation d'une famille.
 Bull. Soc. Ophtalmo. de Paris, Juin 1934.
- VOGT. A. Arachnodactylie mit totaler Linsenluxation,
 das Marfanscher Symptom. *Komplex* 1931.
 Klinische Monatsblätter f. Aug. 87, 258. 1931.
- VOGT. — Lehrbuch nord Atlas der Spaltlampenmikroskopie
 tome II.
- VOGT. — LXIX^e réunion soc. Suisse d'ophtalmologie Juin 1931.
- WAARDENBURG. — Genetica I. Uber Angeborene Ektopie der Pupille
 O Linse (Nederl. Tijdschr. Genesk. 1924.
 68, 1.
- WAARDENBURG. — Das Menschliche Auge und seine Erbanlage.
 Ed. Nyhoff. La Haye. 1932.
- WAGNER. — Démonstration. Gesellsch. f. Kinderh. (Wien). 1923.
- WEBER F. PARKER. — Familial Asthenic (" paralytic ") Type of
 thorax, with congenital Ectopia of Lenses A, Condition allied
 to Arachnodactylia.
 The Lancet 2 ; 1472. 1933.
- WEILL G. Ectopie des cristallins et malformations générales ;
 Annales d'oculistique 169, 21, 44. 1932.
 et Bul. et Mem. Sté Fr. Oph. 44. 427. 1931.
- WEVE H. J. M. — Uber Arachnodactylie (Dystrophia mesodermalis
 congenita typus marfan) Archives für Augenheilkunde 104 ;
 1-46 1931.
 et Geneeskundige Bladen mit Klinick in Laboratorium voor de
 de praktijk serie XXIX 1931.
- WEVE. — Discussion communication d'Amsler.
 Bull. et Mem. Sté Fr. Opht. Mai. 1934.
- WESSELY. — Arch. f. Angenh. 85, p. 63. 1919.
- WESTENDORF. — Arachnodactylie. *Lindärztliche Praxis* n° 9. 1936.
- WIBO. — Colobomes cristallins et arachnodactylie.
 Bull. Sté Belge Ophtalmol. n° 73, p. 14, Décembre, 1936.
- WOLFF. — Studien zur Pathos. der Entwicklung.
 Biologische Beziehungen 3 zwischen Mutter und.
 Kind I. S. 750. 1913.

- ZEEMANN W. P. C. — Kl. Mbl. f. Augenheilkunde 74.
Ectopie congénitale cristallin et pupille. 1925.
- YOUNG M. L. — Arachnodactylie,
and MAURICE Archives of diseases in Childhood 4, 190. 1929.
- ZUBER. — Un cas de dolichosténomélie (arachnodactylie)
Soc. de Pédiatrie p 181. avril. 1927.
Le Nourrisson, Ibn 17, p. 292. 1927.
- ZUBER et CORTENOT. — Un cas de dolichosténomélie, Juin. 1928.
Bull. Soc, Pédiatrie de Paris 26, 311.

六部